



Внедрение
новых медицинских технологий,
методик лечения и профилактики
заболеваний в практическое здравоохранение

★ XXIV городская
научно-практическая конференция
★ **ЭНДОКРИННЫЕ**
АСПЕКТЫ В ПЕДИАТРИИ ★

★ ТЕЗИСЫ ★



13-14 ноября
2025

Москва, пр. Академика Сахарова, 12

**XXIV ГОРОДСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
«ЭНДОКРИННЫЕ АСПЕКТЫ В ПЕДИАТРИИ»**

Тезисы



Внедрение
новых медицинских технологий,
методик лечения и профилактики
заболеваний в практическое здравоохранение

**XXIV городская
научно-практическая конференция
ЭНДОКРИННЫЕ
АСПЕКТЫ В ПЕДИАТРИИ**

ТЕЗИСЫ

Программа, тезисы, каталог участников
выставочной экспозиции по QR-коду



**13-14 ноября
2025**

ISBN 978-5-6053984-4-8



Данное мероприятие проводится с аккредитацией в системе НМО
Коллектив авторов, 2025

Москва, пр. Академика Сахарова, 12

СНИЖЕНИЕ АКТИВНОСТИ КАЛЛИКРЕИНА И КАЛЛИКРЕИНОГЕНА У ДЕТЕЙ С ОЖИРЕНИЕМ: АССОЦИАЦИЯ С МЕТАБОЛИЧЕСКИМИ НАРУШЕНИЯМИ

Вачадзе Т.Д., Самойлова Ю.Г. – д.м.н., проф.;

Матвеева М.В. – д.м.н., проф., **Спирина Л.В.** – д.м.н., проф.,

Акбашева О.Е. – д.м.н., проф., **Подчиненова Д.В.** – к.м.н.

ФГБОУ ВО Сибирский государственный медицинский университет

Минздрава России, Томск, Россия

Актуальность. Ожирение в детском и подростковом возрасте является глобальной проблемой, связанной с риском развития сахарного диабета 2-го типа, сердечно-сосудистых заболеваний и метаболического синдрома. Исследование молекулярных механизмов ожирения необходимо для выявления новых терапевтических мишеней. Особый интерес вызывает кининовая система, в частности калликреин и калликреиноген, участвующие в регуляции воспаления и метаболических процессов.

Ключевые слова: дети, подростки, ожирение, калликреин, калликреиноген, кининовая система, биомаркеры.

Цель исследования. Оценить активность калликреина и калликреиногена у детей и подростков с избыточной массой тела и ожирением, а также выявить их связь с метаболическими показателями.

Материалы и методы. Обследованы 90 детей в возрасте от 10 до 17 лет. Основную группу составили 60 пациентов с избыточной массой тела и ожирением, контрольную – 30 здоровых детей. Проводилась оценка композиционного состава тела (InBody 770), биохимических показателей крови: уровня глюкозы, аланиаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), триглицеридов, общего холестерина, липопротеинов высокой плотности (ЛПВП), липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), инсулина, лептина, глюкагонподобного пептида -1,2 (ГПП-1,2). Анализ слюны с последующим исследованием активности калликреина и калликреиногена методом Т.С. Пасхиной, А.В. Кринской по скорости гидролиза N-бензоил-L-аргинин этилового эфира (БАЭЭ), после получения неадсорбированной фракции белков слюны, содержащей калликреин (КК) и калликреиноген (КГ), гель-фильтрацией на сефадексе А-50 (Merck, Германия). Статистический анализ выполнен в программе SPSS 19.0.

Результаты. Основную группу составили 90 детей с избыточной массой тела и ожирением, из которых 60% (n= 36) девочки и 40% (n= 24) мальчики, группу сравнения – 30 здоровых детей, из которых 50% (n= 15) девочки и 50% (n=15) мальчики. Средний возраст основной группы – 11,6 лет [10,7;14,5], группы контроля – 11,9 лет [10,0;14,7]. У участников с ожирением выявлено достоверное снижение активности калликреина (43,3 против 64,9, $p = 0,011$) и калликреиногена (35,8 против 122,9, $p = 0,001$). Отмечена отрицательная корреляция между активностью этих протеаз и уровнем инсулина ($r = -0,608$), холестерина ($r = -0,424$), SDS ИМТ ($r = -0,649$), жировой массой и процентом жира ($p < 0,05$).

Заключение. Снижение активности калликреина и калликреиногена у детей с ожирением ассоциировано с неблагоприятными метаболическими изменениями. Выше указанные протеазы могут рассматриваться как потенциальные биомаркеры метаболического риска и мишени для новых терапевтических стратегий в лечении ожирения у детей и подростков.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕЦИДИВА СРЕДИННОЙ КИСТЫ ШЕИ У ПАЦИЕНТА И СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ

Весельева Т.А., Сизых А.Н., Иеронова Н.В., Нарыжная М.О.

ГБУЗ «ДГП №131 ДЗМ», Москва, Россия

Общие сведения: Срединная киста шеи – это опухолевидное образование, выстланное преимущественно многослойным плоским эпителием, которое относится к аномалиям развития жаберного аппарата и его производных, а также щитовидной и вилочковой желез. Некоторые авторы считают, что срединные кисты и свищи являются эмбриональной дисплазией, связанной с незаращением щитовидного протока, который соединяет тиреоидную ткань с корнем языка. Срединная киста шеи чаще всего проявляется в возрасте 4-7 лет и успешно удаляется, однако, возможен рецидив, который чаще всего обусловлен нарушением техники проведения операции.

Введение: В КДО ГБУЗ «ДГП 131 ДЗМ» наблюдался ребенок С. мальчик, 17 лет с диагнозом: Боковой свищ шеи, осложненный флегмоной лица. Состояние после хирургического лечения от 24.03.2025.

Описание клинического случая: Из анамнеза известно, что мальчик в 2011 году (3 года) оперирован по поводу срединной кисты шеи в городе Иркутск. В январе 2025 года пациент и его мама заметили образования в области шеи, появились жалобы на боль при глотании на фоне нормальной температуры тела. По данным УЗИ щитовидной железы в левой доле определялось гипоехогенное неоднородное образование размерами 2,5*1,2*1,5 см, с выраженным смешанным кровотоком. TIRADS 5.

В тиреоидном профиле все показатели в пределах референсных значений, в общем анализе крови отмечалось повышение лейкоцитов и повышение СОЭ до 64 мм/час.

Данные осмотра в феврале 2025 года (17 лет):

Рост 170 см, вес 68 кг SDS роста: – 0.74. SDS ИМТ: 0.73.

При осмотре области шеи и проекции щитовидной железы отмечается ее уплотнение и округлое образование болезненное при пальпации.

При контроле УЗИ щитовидной железы отмечались эхо-признаки объемного образования левой доли щитовидной железы и мягких тканей шеи. TIRADS 5. Лимфаденопатия переднешейного л/у слева. С учетом результатов обследования пациент был направлен на консультацию онколога и проведение ТАБ образования в ФГБУ НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина для определения дальнейшей тактики ведения. Пациент консультирован, проведено дообследование (повторное УЗИ и МРТ шеи), данных за образование левой доли щитовидной железы не получено, между левой долей ЩЖ и сонной артерией визуализируется неоднородный участок без четких границ, повышенной эхогенности, с кровотоком по периферии.

Пациент был проконсультирован челюстно-лицевым хирургом ДГКБ им. Н.Ф. Филатова, госпитализирован в торакальное хирургическое отделение. Проведено эндоскопическое исследование, по данным которого в глотке в левом грушевидном синусе определятся свищевое отверстие 0,7 см, в него заведена струна на 1,0-1,5 см, что подтвердило наличие свища глотки, также по данным КТ шеи отмечается свищевой ход в верхние отделы левой доли щитовидной железы с извитым ходом на глубину до 28-30 мм от кожи. Ребенку было проведено дренирование флегмоны и рекомендовано оперативное лечение в объеме иссечения свища шеи с резекцией верхнего полюса щитовидной железы, возможной резекцией щитовидного хряща, которое было проведено в марте 2025 года. В динамике осуществ-

лен контроль тиреоидного профиля, данных за нарушение функции щитовидной железы не получено.

Заключение: Описанный выше случай демонстрирует необходимость подробного сбора анамнеза с образованием в области проекции щитовидной железы, при выявлении данных о оперативном лечении срединной кисты шеи показано дообследование с целью исключения возможного ее рецидива.

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ЛИРАГЛУТИДА У ДЕТЕЙ В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

**Витебская А.В., Иванникова Т.Е., Попович А.В.,
Сонина Д.А., Тихонович Ю.В.**

*ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет), Москва, Россия*

Актуальность: Распространенность ожирения среди детей и подростков в последние десятилетия стремительно растет. Немедикаментозные методы терапии ожирения часто малоэффективны. На сегодняшний день лираглутид является единственным аналогом глюкагоноподобного пептида 1, зарегистрированным в РФ для лечения ожирения у детей с 12 лет. С 2024 г. в реальной клинической практике применяется препарат российского производства; клинические исследования по сравнению его эффективности с оригинальным препаратом у детей не проводились.

Цель работы: изучить эффективность применения лираглутида у детей с ожирением в реальной клинической практике.

Материалы и методы:

Проанализированы медицинские карты 20 детей (м – 6, д – 14), с ожирением 2-3 степени, SDS ИМТ 3,19 (2,76; 3,55), которым в 2023 и 2024 гг. в возрасте 14,7 (14,1; 15,9) лет была назначена терапия лираглутидом (Ме (25%; 75%)). У всех пациентов на момент начала терапии были выявлены осложнения ожирения: неалкогольная жировая болезнь печени – 18 пациентов (90%), дислипидемия – 12 (60%), артериальная гипертензия – 5 (25%), желчнокаменная болезнь – 3 (15%), нарушенная толерантность к глюкозе – 2 (10%) и сахарный диабет 2-го типа – 2 (10%). Все пациенты,

вошедшие в исследование, достигли дозы 3,0 мг. Длительность наблюдения составила 5,0 (4,5; 6,0) мес.

Группы пациентов, получавших оригинальный препарат и российский аналог (по 10 пациентов), были сопоставимы по возрасту – 14,4 (13,1; 15,6) лет и 14,8 (14,1; 15,8) лет.

Результаты:

При повторном обследовании выявлено значительное ($p < 0,01$) снижение SDS ИМТ с 3,19 (2,76; 3,55) до 2,72 (2,10; 3,12); у 5 пациентов (20%) показатель стал соответствовать избытку массы тела; отсутствие снижения SDS ИМТ отмечено у 1 пациента. Отмечено незначительное снижение общего холестерина, ЛПНП, триглицеридов.

Эффективность терапии российским аналогом не уступала оригинальному препарату – снижение SDS ИМТ составило 0,63 (0,59; 1,14) и 0,41 (0,28; 0,50) соответственно ($p > 0,05$).

Выводы:

Лираглутид является эффективным препаратом для лечения ожирения у детей с 12 лет. В реальной клинической практике российский аналог не уступает по эффективности оригинальному препарату.

ОСЛОЖНЕНИЯ НЕХИРУРГИЧЕСКИХ ФОРМ ГИПОПАРАТИРЕОЗА И ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗА У ДЕТЕЙ

Джамалудинова А.А., Созаева Л.С., Маказан Н.В., Мокрышева Н.Г.
*ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова»
Минздрава России, Москва, Россия*

Цель: Изучение осложнений и возможных предикторов их развития у детей с нехирургическим гипопаратиреозом (ГПТ) и псевдогипопаратиреозом (ПГПТ).

Введение: ГПТ и ПГПТ – редкие и преимущественно генетически обусловленные заболевания с нарушением кальция-фосфорного обмена. Длительная терапия активными аналогами витамина D/препаратами кальция сопряжены с риском внескелетных кальцификаций. Данные об осложнениях у детей ограничены.

Материалы и методы: Проанализированы данные 137 пациентов (61 девочка и 76 мальчиков) до 18 лет с нехирургическим ГПТ и ПГПТ на базе ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова». Статистическая обработка включала методы описательной и сравнительной статистики.

Результаты: Медиана возраста на момент впервые зафиксированной гипокальциемии – 6,1 [3,2; 10,8] лет. Средняя длительность заболевания – 3,0 [1,3; 7,2] года. Доля пациентов с аутоиммунным полигландулярным синдромом (АПС) 1-го типа составила 41,6% (57/137), ПГПТ – 25,6% (35/137), аутосомно-доминантной гипокальциемией (АДГ) 1-го типа – 11,0% (15/137), синдромом Бараката – 5,8% (8/137), синдромом del22q11.2 – 5,1% (7/137), синдромом Кенни-Каффи – 2,9% (4/137). У 8% (11/137) диагноз установить не удалось. Двусторонний нефрокальциноз диагностирован у 49% (63/129) пациентов, преимущественно при АПС 1-го типа и АДГ 1-го типа ($p = 0,002$). Микронекролитизм – у 4% (5/129). Продолжительность терапии активными аналогами витамина D и препаратами кальция была значимо дольше у пациентов с нефрокальцинозом ($p < 0,001$). У 48 пациентов (за исключением АДГ и ПГПТ) проанализированы кальций/креатинин мочи на фоне медикаментозной компенсации ГПТ. Гиперкальциурия выявлена у 62,5% (30/48) и превалировала в группе с АПС 1-го типа ($p = 0,007$), связь между гиперкальциурией и нефрокальцинозом не выявлена ($p = 1,000$). Сравнение групп с гиперкальциурией и без по возрасту, функции почек, длительности терапии и дозам препаратов различий не выявило. У 75% (53/71) пациентов диагностирован синдром Фара с локализацией преимущественно в базальных ганглиях (42,1%) и лобных (25,4%) долях. Наличие минеральных отложений ассоциировалось с более поздней постановкой диагноза ($p = 0,005$). Катаракта выявлена у 22/129 (17%) с поражением нескольких анатомических слоёв хрусталика: помутнения кортикального слоя (65%), заднесубкапсулярные (45%), переднесубкапсулярные (45%). Связи между катарактой и длительностью заболевания/отсроченной диагностикой не установлено, что может объясняться ограниченным размером выборки.

Выводы: Нефрокальциноз – наиболее частое осложнение ГПТ у детей, связанное с длительной терапией. Гиперкальциурия требует персонализированного подхода, но не является достоверным предиктором нефрокальциноза. Ранняя диагностика и своевременная компенсация заболевания важны для снижения риска церебральных кальцификаций. Систематиза-

ция данных об осложнениях имеет клиническое значение для оптимизации ведения и наблюдения пациентов с различными формами ГПТ.

Ключевые слова: гипопаратиреоз; дети; нехирургические формы; псевдогипопаратиреоз; осложнения.

СИНДРОМ НЕПРАВИЛЬНОГО ПУБЕРТАТА У ДЕВОЧЕК КАК МАРКЕР МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ

Дианов О.А.^{1,2} – к.м.н., доцент, Мурина Е.С.², Жмуркин В.В.²,
Олейник Д.А.², Дубровская Е.С.², Смирнова С.Ю.²

¹ ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, Тверь, Россия

² ГБУЗ ТО «Клиническая детская больница №2», Тверь, Россия

Актуальность. Период полового созревания является важной фазой развития человека. От того, насколько физиологически он протекает, зависят окончательное становление репродуктивных функций, фертильность и метаболический статус во взрослом возрасте.

Цель. Выявление распространенности нарушений полового развития и особенностей течения неправильного пубертата у девочек.

Материалы и методы. Исследование проводилось в два этапа. На первом этапе проводилась оценка полового развития (по Tanner) у 289 девочек 9-16 лет при профосмотре учащихся г. Твери, на втором – на базе эндокринологического отделения КДБ №2 проведено комплексное обследование 28 девочек с нарушением полового развития (дисменорея) и явлениями гиперандрогении (гирсутизм, изолированное пубархе в анамнезе).

Результаты. На первом этапе исследования неправильное половое созревание было выявлено у 76 (26,3%) девочек. В структуре нарушений наиболее часто встречались клинические проявления функциональной гиперандрогении – 50 (65,8%), причем чаще изолированное пубархе – 35 (46,1%), по сравнению с дисменореей на фоне гирсутизма – 15 (19,7%). Также отмечались нарушения полового развития неэндокринного происхождения (семейно-конституциональное или соматогенное), чаще в виде дисменореи без гирсутизма – 20 (27,6%), реже – задержка полового развития – 5 (6,6%). При комплексном обследовании девочек с андрогензависимыми нарушениями полового развития выявлялись некоторые особенности, которые позволяли заподозрить развитие синдрома Штейна-Левентала

и метаболического синдрома: проявления гипертензионного синдрома с гипоталамическими нарушениями, по данным рентгенографии черепа (усиление пальцевых вдавлений и сосудистого рисунка, удлинение зубцов швов и пришовный склероз), транскраниальной нейросонографии (увеличение размеров ширины желудочков), осмотра глазного дна (ангиопатия сетчатки) – 24 (85,7%). УЗИ щитовидной железы выявило у 45 (59,1%) девочек-подростков, имеющих нарушения полового развития, диффузную ее гиперплазию. Начало формирования поликистоза яичников у 14 (50,0%) и гипоплазии матки у 12 (42,9%), по данным ультразвукового исследования органов малого таза, подтверждались увеличенным суммарным объемом яичников более 10 мл (14 – 50,0%) и повышенным яичниково-маточным индексом более 2,5 (18 – 64,3%). У всех пациенток был повышен уровень ДГЗА-С, что указывало на интенсивный адреналовый стероидогенез. Это сопровождалось гиперинсулинизмом и изменением индексов инсулинорезистентности HOMA и CARO у 16 (57,1%) девочек и гипер/дислипидемией у 10 (35,7%) пациенток, что указывало на развитие инсулинорезистентности и атерогенные сдвиги в липидном спектре.

Выводы. Выявлена большая распространенность нарушений полового развития у девочек, что, несомненно, окажет негативное влияние на репродуктивную функцию и фертильность в будущем. Особенности течения некоторых форм неправильного пубертата указывают на угрозу развития тяжелых метаболических нарушений и обосновывают необходимость непрерывных профилактических мероприятий, направленных на предупреждение ожирения, гиперинсулинизма, инсулинорезистентности, преждевременного атеросклероза и сахарного диабета 2-го типа.

ОСОБЕННОСТИ МИКРОБИОТЫ СУБГИНГИВАЛЬНОЙ БИОПЛЕНКИ У ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1-го ТИПА

Дианов О.А. – к.м.н., доцент¹, Захарова Н.Б. – д.м.н., профессор², Морозова Н.С. – д.м.н., проф.³, Щербакова М.М.³

¹ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, Тверь, Россия

²ФГБОУ ВО Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, Саратов, Россия

³ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Актуальность. Сахарный диабет 1-го типа (СД1) приводит к тяжелым осложнениям, которые, в свою очередь, повышают риск развития воспалительных и деструктивных изменений. Установлено, что существует двусторонняя связь между СД1 и заболеваниями пародонта, при которой повышается риск развития воспалительных заболеваний и, наоборот, воспаление пародонта негативно влияет на гликемический контроль. Хроническая инфекция при воспалительных заболеваниях пародонта сопровождается дисбиозом микробиоты полости рта и становится источником антигенов как на местном, так и на системном уровне. Это приводит к нарушению регуляции и разрешения воспалительных реакций. В настоящее время роль дисбактериоза на уровне микробной биопленки пародонта рассматривается как участник развития системных аутоиммунных реакций, связанных со способностью патогенных бактерий пародонта вызывать активацию механизмов аутоиммунитета. Процессы, посредством которых присутствие патогенов полости рта нарушает регуляцию системного иммунного ответа у людей, предрасположенных к аутоиммунитету, только начинают изучаться.

Цель. Установить особенности состава микробиоты субгингивальной биопленки у подростков при СД1 и определить статистически значимые значения показателей отклонения от нормы.

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 60 подростков 12-17 лет с СД1, получающих инсулинотерапию путем многократных инъекций инсулина или помповую терапию, для самоконтроля уровня глюкозы использовались глюкометры и/или системы непрерывного мониторинга глюкозы. Группу сравнения составили 60 подростков без общесоматической патологии (условно здоровые дети) в возрасте 12-17 лет.

Оценку состояния пародонта проводили с помощью пародонтального индекса РМА; микробиоты – методом ГХ-МС (по Осипову) и анализом на пародонтопатогены.

Результаты. В 85% гигиена полости рта у подростков с СД1 составила 1,7–2,5 баллов, что указывает на «плохую» оценку; в 15% случаев – более 2,5 балла или оценка «очень плохая». Процентный уровень индекса РМА у подростков с СД 1-го типа составил $67,8 \pm 1,09\%$, в группе сравнения – $33,7 \pm 2,86\%$ ($p < 0,01$). По результатам анализа ГХ-МС (по Осипову) у подростков с СД 1-го типа отмечалось статистически значимое количество микроорганизмов (в кКл/г): *Actinomyces spp* – 251,7 [58,0; 421,3]; *Moraxella spp* – 182,2 [21,3; 259,8]; *Staphylococcus aureus* – 1656 [392; 2173]; *Bacteroides spp* – 953,5 [159,7; 1353,5] и дрожжеподобных грибов (*C.albicans*) – 3062,7 [2053,2; 4166,3]. Анализ на пародонтопатогены показал наличие 6 штаммов бактерий: *Porphyromonas endodontalis* выявлен у 44%, *Porphyromonas gingivalis* у 22%, *Treponema denticola* 33%, *Prevotella intermedia* у 11%, *Fusobacterium nucleatum* у 66%, *Tannerella forsythia* у 55% пациентов.

Заключение. Полученные результаты свидетельствуют о наличии пародонтопатогенной микробиоты у пациентов подросткового возраста с СД 1-го типа, что требует разработки мероприятий по профилактике развития воспалительных и деструктивных изменений в тканях пародонта.

РЕДКОЕ СОЧЕТАНИЕ ЛЕНТИГО С ВРОЖДЕННЫМ ИЗОЛИРОВАННЫМ ГИПОГОНАДОТРОПНЫМ ГИПОГОНАДИЗМОМ, ДИАГНОСТИРОВАННЫМ В МИНИ-ПУБЕРТАТЕ

Кокорева К.Д., к.м.н.^{1,2}, Волеводз Н.Н., д.м.н.^{1,2}

¹ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И.Дедова» Минздрава России, Москва, Россия

²ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, Москва, Россия

Актуальность: врожденный изолированный гипогонадотропный гипогонадизм – орфанное заболевание, с частотой встречаемости 1 на 4415 до 1 на 15000. Среди мальчиков заболевание встречается до 10 раз чаще. Обусловлено нуклеотидными заменами в более чем 60 генах, отвечающих за работу гипоталамо-гипофизарно-гонадной оси. При рождении заболевание можно заподозрить по наличию микропении и крипторхизма. К возможным проявлениям за-

болевания со стороны нерепродуктивных органов относят тугоухость, пороки развития почек, сердца и конечностей, нарушение обоняния, расщелину губы и неба и др. В зарубежной литературе описано сочетание врожденного гипогонадотропного гипогонадизма с множественными лентиго.

Описание клинического случая: Мальчик, 13 лет 8 мес, на амбулаторном приеме в НМИЦ эндокринологии с жалобами на задержку полового развития. Мальчик от 1-ой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания. Роды в срок, самостоятельные. При рождении – микропения. Развитие на 1-м году жизни – без особенностей. Травм, операций не было, из сопутствующих заболеваний – лентигиноз, аллергические реакции отрицает. Целевой рост 176,5 см (-0,5 SD). Запахи различает.

В возрасте 7 месяцев мальчик был обследован в НМИЦ эндокринологии по поводу микропения. По результатам пробы с аналогом гонадотропин-рилизинг-гормона был подтвержден гипогонадотропный гипогонадизм: максимальный уровень ЛГ на пробе 1,6 Ед/л. С целью лечения микропения в возрасте 7 месяцев в течение 2 месяцев проводилась терапия хорионическим гонадотропином по 250 Ед 2 раза в неделю: на фоне терапии отмечалось увеличение размеров полового члена до 4 см.

При осмотре в возрасте 13 лет 8 мес росто-весовые характеристики в пределах нормальных значений (147,6 см – 1.8 SD), вес 37,7 кг (-0,8 SD). При осмотре отмечают множественные лентиго – пигментные пятна коричнево-черного цвета диаметром до 3 см в области лица, туловища и верхних конечностей. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, кавернозные тела 4 см. Таннер 1 яички в мошонке по 2 мл. В гормональном профиле – допубертатные уровни половых гормонов: ЛГ 0.2 Ед/л, ФСГ 0,7 Ед/л, тестостерон общ 0,6 нмоль/л. Тропные недостаточности гормонов гипофиза не выявлены: пролактин 171, Т4 св. 11.4 пмоль/л (10.0 – 17.7), ТТГ 0.866 мЕд/л (0.530 – 5.270). По результатам УЗИ органов мошонки объем правого яичка 0,4 мл, левого 0,3 мл. Костный возраст на 13,5 лет по атласу G&P. Гипогонадотропный гипогонадизм повторно подтвержден по результатам пробы с аналогом ГнРГ: максимальный уровень ЛГ – 1,6 Ед/л.

При проведении молекулярно-генетического исследования панели генов «Гипогонадотропный гипогонадизм» выявлена вероятно патогенная нуклеотидная замена типа миссенс в 8 экзоне гена *FGFR1* ((NM 023110.3, HG38, chr8: 38421862T>C, c.1016A>G; p.Tyr339Cys), описанная ранее в литературе (rs2150755221).

Выводы: микропения является одним из «красных флагов» врожденного изолированного гипогонадотропного гипогонадизма. Проведение пробы с аналогом ГнРГ в периоде мини-пубертата может использоваться в диагностике заболевания, что позволяет не только установить причину микропения в раннем возрасте и начать ее лечение, но и вовремя инициировать терапию тестостероном или андроген-стимулирующими препаратами на постоянной основе в средние сроки начала пубертата (11-12 лет у мальчиков). Также данный клинический случай представляет первое описание в отечественной литературе сочетания врожденного изолированного гипогонадотропного гипогонадизма с лентигинозом, что, возможно, является одним из редких проявлений заболевания со стороны нерепродуктивных органов.

Ключевые слова: гипогонадотропный гипогонадизм, тестостерон, гипоплазия яичек, лентиго

ТЕРАПИЯ ЛИРАГЛУТИДОМ МОРБИДНОГО ОЖИРЕНИЯ С МЕТАБОЛИЧЕСКИМИ НАРУШЕНИЯМИ У РЕБЕНКА С ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗОМ 1А ТИПА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Мифтахова А.М. – к.м.н.

Медицинская ассоциация «Здоровое поколение», Москва, Россия
ГБУЗ МО «Домодедовская больница», Домодедово, Россия

Введение. Псевдогипопаратиреоз 1а типа (ПГП1а) – редкое эндокринное заболевание. Метаболические нарушения при ПГП1а связаны с гиперфагией и низким расходом энергии в покое.

Клинический пример. Мальчик А. (6 лет) наблюдается у эндокринолога с 4 мес. В возрасте 1,5 года на основании обследования (фенотип НОО, резистентность к паргормону с нарушением фосфорно-кальциевого обмена) поставлен диагноз ПГП1а, назначен альфакальцитол, Л-тироксин. В 4,5 года диагноз ПГП1а подтвержден молекулярно-генетически. Динамика веса: 1,5 года – 21 кг; 2 года – 24 кг; 4 г. – 34,7 кг; 5 лет – 38 кг.

В 5 лет 8 мес. направлен в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава. Рост 107,7 см, вес 41,2 кг, ИМТ=35,5 кг/м², SDS ИМТ = +4,1. Результаты обследования от 07.2024 г. выявили: дислипидемию (в скобках – референс-

ные значения): ЛПНП 3,09 ммоль/л (1,1-3,0), ЛПВП 0,76 ммоль/л (0,9-2,6), триглицериды (ТГ) 1,9 ммоль/л (0,1-1,7), индекс атерогенности (ИА) 5,18 (до 3); инсулинорезистентность: при оральном глюкозотолерантном тесте (ОГТТ) инсулин натощак 16,2 мкЕд/мл, глюкоза натощак 4,3 ммоль/л, глюкоза через 2 часа 7 ммоль/л, Каро 0,27(>0,3), НОМА 3,1(<3,2); синдром обструктивного апноэ сна (СОАС) средней степени тяжести (индекс апноэ+гипопноэ (ИА) 9,7 эпизодов/час). У пациента сохраняется гиперпаратиреоз (паратгормон (ПГ) 160 пг/мл (15-65) и гипотиреоз (тироксин свободный (Т4св.) 11,1 пмоль/л (11,5-20,4), тиреотропный гормон (ТТГ) 3,7 мЕд/л (0,64-5,76)). С целью снижения темпов прибавки массы тела по решению врачебной комиссии и согласия матери пациента, начата терапия лираглутидом. Лечение: диета; соблюдение режима дня; альфакальцидол 0,75 мкг/сут; левотироксин натрия 37,5 мкг/сут; лираглутид 0,6 мг/сут подкожно (п/к), со 2-ой недели 1,2 мг/сут/п/к.

При выписке основной диагноз: ПГП1а: резистентность к паратгормону, морбидное прогрессирующее ожирение. Осложнения: Дислипидемия. СОАС средней степени тяжести. Сопутствующие: Гипотиреоз. Гипертрофия аденоидов. Контроль через 6 месяцев по месту жительства, вес 37,4 кг (- 5 кг), ИМТ=25,97 кг/м², SDS_{ИМТ}=+3,81. Результаты обследования: ЛПНП 2,09 ммоль/л, ЛПВП 1,1 ммоль/л, ТГ 0,92 ммоль/л, ИА 2,64, ОГТТ: инсулин натощак 10,7 мкЕд/мл, глюкоза натощак 4,7 ммоль/л (ч/з 2 часа 6,2 ммоль/л), Каро 0,44, НОМА 2,23; ПГ 140 пг/мл; Т4 св. 14,1 пмоль/л, ТТГ 3,0 мЕд/л. Кардиореспираторный мониторинг ИА 4 эпизодов/час (СОАС легкой степени). В данный момент основной диагноз: ПГП1а: резистентность к паратгормону, морбидное ожирение с положительной динамикой. Осложнения: СОАС легкой степени тяжести. Сопутствующие: Гипотиреоз, компенсация. Гипертрофия аденоидов (плановая аденотомия 03.2025 г.).

Результаты. При комплексной терапии у пациента 6 лет с ПГП1а с лираглутидом в стартовой дозе 0,6 мг/сут/п/к с увеличением до 1,8 мг /сут п/к за 12 мес. достигнут регресс метаболических нарушений, СОАС, коррекция пищевого поведения и веса. Рекомендовано продолжить терапию в подобранном объеме с мониторингом возможных осложнений терапии.

На фоне терапии через 12 месяцев в возрасте 6 лет 6 мес. (июль 2025 г.) рост: 125 см, SDS роста: +1,8 Вес: 36 кг, ИМТ: 23,04 кг/м², SDS ИМТ: +3,3-положительная динамика. Показатели жирового обмена пришли в референсные значения. Данные клиники и лабораторных показателей говорят

о положительной динамике и эффективности применения препарата лираглутид (Энлиграфия) у пациента 6 лет с морбидным ожирением при ПГП1а.

Заключение. В клиническом примере представлена эффективная медикаментозная коррекция метаболических нарушений у пациента с ожирением при ПГП1а. Необходимо дальнейшее изучение применения аналогов глюкагоноподобного пептида-1 в терапии соматогенного морбидного ожирения у детей до 12 лет.

КРИТЕРИИ ИЗОЛИРОВАННОГО ТЕЛАРХЕ У ДЕВОЧЕК ПЕРВЫХ ТРЕХ ЛЕТ ЖИЗНИ

Орешкина Е.М., Пылаев Т.Е. – к.б.н.,

Райгородская Н.Ю. – д.м.н., доцент

ФГБОУ ВО Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, Саратов, Россия

Актуальность. Изолированное телархе (ИТ) – частая причина обращения к эндокринологу для исключения истинного преждевременного полового развития (ППР). У девочек раннего возраста телархе чаще всего является проявлением физиологической транзиторной активации гипоталамо-гипофизарно-гонадной оси (ГГГО) – мини-пубертата. На сегодняшний день нет четких критериев продолжительности и уровня повышения гонадотропных гормонов у девочек, в связи с чем дифференциальная диагностика физиологической транзиторной активации ГГГО с истинным ППР в период мини-пубертата является актуальной задачей.

Цель исследования. Определить критерии изолированного телархе девочек до 3 лет.

Материалы и методы. Основную группу составили 55 доношенных девочек с ИТ в возрасте от 2 месяцев до 2,5 лет, группу контроля – 30 доношенных девочек того же возраста без ИТ. В обследование входила оценка физического и полового развития, определение костного возраста (КВ), УЗИ матки и яичников, гормональное исследование сыворотки крови с определением уровня лютеинизирующего гормона (ЛГ), фолликулостимулирующего гормона (ФСГ), эстрадиола, антимюллерова гормона (АМГ). Девочкам с опережением КВ и ЛГ>0,3 проводилась проба с аналогом гонадотропин-рилизинг гормона (Гн-РГ) для исключения гонадотропинзависимого ППР

Результаты. При осмотре показатели физического развития у пациенток с ИТ не отличались от показателей контрольной группы. При оценке полового развития по Таннер молочные железы соответствовали 2 стадии у 86% девочек, 3 стадии у 14%. При оценке КВ ускорение на 1-2 года выявлено у 24% пациенток, у остальных девочек КВ соответствовал возрасту.

По результатам УЗИ размеры матки и объем яичников у девочек с ИТ не отличались от показателей контрольной группы. Большинство пациенток имели 2-3 фолликула в поле сканирования, при этом у девочек с ИТ размер фолликулов – 4,0 [3,0; 6,0] мм был достоверно больше, чем у девочек без ИТ ($p=0,011$).

По результатам гормонального обследования уровни ФСГ и эстрадиола в 2,5-3 раза превышали показатели контрольной группы. Уровень базального ЛГ более 0,3 Ед/л имели 30% девочек с ИТ. При анализе результатов пробы с Гн-РГ у 46% девочек уровень стимулированного ЛГ был более 6 мЕ/л, при этом уровень ФСГ значительно преобладал над ЛГ, соотношение ЛГ/ФСГ составило 1/9,5.

Уровень АМГ у девочек с ИТ – $2,44 \pm 1,3$ [1,72; 3,16] нг/мл был достоверно ниже контрольной группы – $4,2 \pm 2,18$ [3,04; 5,37] нг/мл, $p=0,007$, что можно объяснить увеличением размеров фолликулов в период мини-пубертата.

Динамическая оценка показателей полового развития у 15 пациенток с ИТ проводилась в течение 1-1,5 лет. Регресс телархе в возрасте 3-4 лет выявлен у 5 девочек, уменьшение или отсутствие прогрессирования телархе у 10. У всех девочек отсутствовало ускорение роста и костного возраста, SDS скорости роста 0,3 [-0,15; 0,99]. При оценке гормональных показателей в динамике отмечалось статистически значимое снижение базального уровня ЛГ ($p=0,005$), базального ФСГ ($p=0,03$) и эстрадиола ($p=0,038$). Тенденция к регрессу клинических и гормональных показателей полового развития позволила исключить ППР.

Заключение. Критериями ИТ в период мини-пубертата можно считать отсутствие ускорения роста и костного возраста, снижение уровня АМГ, повышение базального и стимулированного уровня ФСГ в 2,5-3 раза относительно девочек контрольной группы, преобладание стимулированного ФСГ относительно ЛГ.

Регресс клинико-гормональных показателей полового развития в процессе динамического наблюдения позволяет исключить истинное ППР.

ДИАЛОГ ЭКСПЕРТОВ. ПРАКТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ В АМБУЛАТОРНЫХ УСЛОВИЯХ

Петрайкина Е.Е.¹ – д.м.н., проф., **Витебская А.В.**² – к.м.н., **Курганович А.В.**³, **Матяж И.В.**⁴

¹РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский университет), Москва, Россия

²ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

³ГБУЗ «ДГП №125 ДЗМ», Москва, Россия

⁴ГБУЗ «ДГП №104 ДЗМ», Москва, Россия

Инсулиноterapia у детей и подростков с сахарным диабетом 1-го типа (СД1) представляет определённые сложности из-за неоднородности этих пациентов и их образа жизни, что приводит к непредсказуемости уровней глюкозы крови. Сверхдлительный базальный инсулин деглудек (Тресиба®) способен смягчить некоторые из этих проблем, прежде всего изменчивость действия базального компонента инсулиновой терапии и связанные с этим риски гипо- и гипергликемий. Однако длительный период полувыведения инсулина деглудек и равновесная концентрация, достигаемая на 3-и сутки, могут создавать новые сложности. Работа с инсулином деглудек требует иного подхода по сравнению с другими базальными инсулинами у данной непростой пациентской группы. И учиться этому подходу необходимо, так как компания НовоНордиск в апреле 2025 года уведомила все регуляторные органы о прекращении производства препарата Левемир® (инсулин детемир) с постепенным изъятием из обращения в период до 2028 года. Решение компании является частью глобальной стратегии и направлено на расширение доступа пациентов к инновационным инсулинам последнего поколения, что отражает персонализированный подход к терапии СД, и не является результатом каких-либо проблем, связанных с безопасностью, эффективностью или качеством препарата. Для обеспечения плавного перехода пациентов на альтернативные препараты, компания просит учитывать эту информацию при планировании инсулинотерапии и формировании лекарственной потребности. Производство инсулина Тресиба® (инсулин деглудек) будет увеличено.

Цель диалога экспертов на симпозиуме компании Ново Нордиск – провести врачей через серию коротких клинических примеров практическо-

го использования инсулина деглудек и дать ответы на сложные вопросы: нужно ли детским эндокринологам разбираться и учитывать особенности фармакодинамики инсулинов; нужно ли бояться наложения эффекта и как следствие – гипогликемий при использовании сверхдлительного инсулина в детской практике; как безопасно стартовать с инсулина деглудек; как правильно титровать; что делать, если нужно 0,5 Ед. инсулина; как поступать, если гипогликемия возникла в первые дни после назначения инсулина деглудек; особенности перевода на инсулин деглудек с других базальных инсулинов и с помповой инсулинотерапии; можно ли вводить сверхдлительный инсулин детям в разное время; безопасен ли сверхдлительный инсулин у детей с диабетом разного возраста – от малышей до подростков; реальна ли разная потребность в инсулине и нужно ли бояться феноменов «утренней и вечерней зари» на сверхдлительном инсулине; есть ли нутрициологические особенности терапии инсулином деглудек; физические нагрузки и деглудек – надо ли снижать дозу базального инсулина.

Ответы на эти вопросы и в целом практическая направленность симпозиума снимут основные страхи и барьеры и помогут понять, как уникальный фармакокинетический профиль инсулина деглудек помогает в решении широкого спектра проблем, с которыми сталкивается эта сложная группа пациентов.

АХОНДРОПАЗИЯ. СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ. ОПЫТ МНОГОПРОФИЛЬНОГО СТАЦИОНАРА

Петрайкина Е.Е.^{1,2,3}; Воронцова И.Г.^{1,3}

¹РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

²ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

³ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Цель исследования: Оценить результаты патогенетической терапии за период с 2022–2024 гг. у детей с диагнозом ахондроплазия в возрасте от 2 до 14 лет.

Ведение: Ахондроплазия (МКБ-10: Q77.4) – наиболее частая форма скелетной дисплазии, тип наследования аутосомно-доминантный. Распространённость составляет 1:25000-30000 новорожденных.

В 1994 году вышла публикация, в которой утверждалось, что ген, вызывающий ахондроплазию, расположен на коротком плече 4-й хромосомы (4p16.3). В последствии было установлено, что именно изменение гена FGFR3, кодирующего трансмембранный участок рецептора фактора роста фибробластов 3-го типа, приводит к гиперактивации сигнального пути MARK (митоген-активируемая протеинкиназа) и, как следствие, нарушению хондрогенеза. Наиболее частыми патогенными вариантами гена (в 98-99%) являются с.1138G>A (p.Gly380Arg) и с.1138G>C (p.Gly380Arg). Кроме того, было обнаружено, что ингибирующее действие на сигнальный путь MARK оказывает натрийуретический пептид типа C (CNP), в результате чего происходит нормализация пролиферации и дифференцировки хондроцитов. Это позволило разработать патогенетическую терапию, в частности, аналог CNP – препарат восоритид.

Диагноз ахондроплазия устанавливается на основании клинических и рентгенологических признаков с обязательным подтверждением с помощью молекулярно-генетического исследования.

Материалы и методы: В результате проводимой патогенетической терапии за период 2022-2024 гг. под наблюдением находились дети с диагнозом ахондроплазия в количестве 84 человек в возрасте от 2 до 14 лет, проживающие в регионах Российской Федерации. Анализ антропометрических данных проводился на момент очного приёма, а также по представленной медицинской документации в рамках системы ТМК Минздрава РФ.

Результаты: Все дети с ахондроплазией – 84 человека – получают патогенетическую терапию восоритидом в дозе 15мкг/кг массы тела, в виде ежедневных подкожных инъекций в течение 2 лет. При старте терапии все пациенты имели выраженную задержку роста, так у девочек SDS роста: – 4,32, у мальчиков SDS роста: – 4,06. На фоне терапии продолжительностью два года отмечается положительная динамика SDS роста девочек: – 3,84, SDS роста мальчиков: – 3,5. ($p < 0.0005$). При этом скорость роста как у девочек, так и у мальчиков за второй год терапии статистически значимо нарастает относительно первого года. Так, за первый год терапии скорость роста – 4,95 см/год; за второй – 5,5 см/год ($p = 0,048$).

При оценке SDS ИМТ за второй год терапии отмечается планомерное уменьшение показателя SDS ИМТ, при этом темпы были одинаковы ($p = 0,982$). Прирост костного возраста за второй год оказался статистически значимо меньше ($p < 0,0005$).

Выводы: Таким образом, учитывая, что при данном заболевании имеет место низкие темпы роста, отсутствие в период пубертата «скачка» в росте, что в дальнейшем не позволяет самостоятельно без медицинского вмешательства достичь социально приемлемого роста, представляется целесообразным более раннее назначение патогенетической терапии восоритидом для улучшения ростовых показателей у детей с ахондроплазией. С учётом мировых тенденций возможно рассмотрение вопроса о включении данного заболевания в скрининг новорожденных (проведение молекулярно-генетического исследования при рождении ребёнка с характерными признаками для данного заболевания), что даст дополнительные возможности назначения патогенетической терапии с раннего возраста с дальнейшим наилучшим клиническим результатом и отсрочит хирургическое удлинение у профильных пациентов на время после закрытия зон роста по костному возрасту, когда ростостимулирующая терапия уже не эффективна.

ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКАЯ СЛУЖБА В МЕДИЦИНСКИХ ОРГАНИЗАЦИЯХ ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ

Петрайкина Е.Е.^{1,2,3}, Воронцова И.Г.^{1,3}

¹РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет) Минздрава России, Москва, Россия

²ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

³ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет) Минздрава России, Москва, Россия

Детская эндокринологическая служба в медицинских организациях Департамента здравоохранения города Москвы (ДЗМ)? организованная в 1964 году, в настоящее время работает по следующим основным нормативно-правовым актам, регламентирующим оказание медицинской помощи пациентам младше 18 лет по профилю «Детская эндокринология»:

- Приказ Минтруда России от 29.01.2019 №49н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач – детский эндокринолог» (зарегистрировано в Минюсте России 26.02.2019 № 53895);
 - Приказ Минздрава России от 29 октября 2024 г. N 583н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «Детская эндокринология»;
 - Федеральные клинические рекомендации, опубликованные на сайте Минздрава «Рубрикатор клинических рекомендаций» в рамках детской эндокринологии;
 - Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями (Под общей редакцией И.И. Дедова и В. А. Петерковой) Российской ассоциации эндокринологов (РАЭ), Москва 2014 г.;
 - Приказ ДЗМ № 869 от 08.09.2022 года «Об организации дополнительного обеспечения детей, страдающих сахарным диабетом 1 типа, медицинскими изделиями для мониторинга уровня глюкозы в интерстициальной жидкости» в целях расширения систем контроля при оказании первичной медико-санитарной помощи детям страдающим сахарным диабетом 1 типа, предусматривающего их обеспечение средствами мониторинга уровня глюкозы в интерстициальной жидкости в дополнение к применяемым диагностическим средствам по определению уровня глюкозы в крови;
 - Постановление Правительства Москвы от 07.09.2022г., № 1951-ПП «О гарантиях дополнительного обеспечения медицинскими изделиями для проведения мониторинга уровня глюкозы в интерстициальной жидкости детям, страдающим сахарным диабетом 1 типа, за счёт средств бюджета города Москвы».
- Осуществляется трехуровневая система оказания профильной помощи пациентам до 18 лет:
- 1 уровень – детские городские поликлиники (ДГП) и детские отделения городских поликлиник, городские детские больницы с прикрепленным населением оказывают первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, включающую: выявление патологии при первичном обращении с жалобами или по результатам рутинного

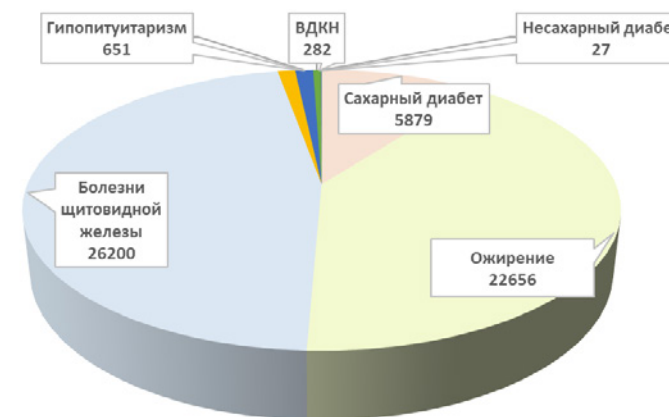
обследования; динамическое и диспансерное наблюдение пациентов; проведение профилактических осмотров;

- 2 уровень – детские амбулаторно-поликлинические центры (далее – АПЦ) административных округов Москвы (главные внештатные детские окружные специалисты эндокринологи ДЗМ) оказывают консультативно-диагностическую медицинскую помощь, в том числе для подтверждения диагноза, необходимости коррекции обследования и лечения, необходимого обеспечения лекарственными препаратами, расходными материалами и изделиями медицинского назначения;
- 3 уровень – это амбулаторная и стационарная специализированная медицинская помощь (далее – СМП) в эндокринологических отделениях детских городских клинических больниц (ДГКБ) ДЗМ: ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (работает круглосуточная консультативная телефонная горячая линия по детской эндокринологии), ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ», детском отделении ГБУЗ «Эндокринологический диспансер ДЗМ», включающая в себя профилактику, диагностику и лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий в рамках СМП и высокотехнологичной медицинской помощи (далее – ВМП), проводятся телемедицинские консультации. При необходимости, в данный уровень оказания амбулаторной и стационарной медицинской помощи могут быть включены федеральные учреждения: Институт детской эндокринологии ФГАОУ НМИЦ эндокринологии им. И.И. Дедова Минздрава России, Российская детская клиническая больница – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет) Минздрава России; клиника детских болезней Сеченовского центра материнства и детства ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет) Минздрава России.

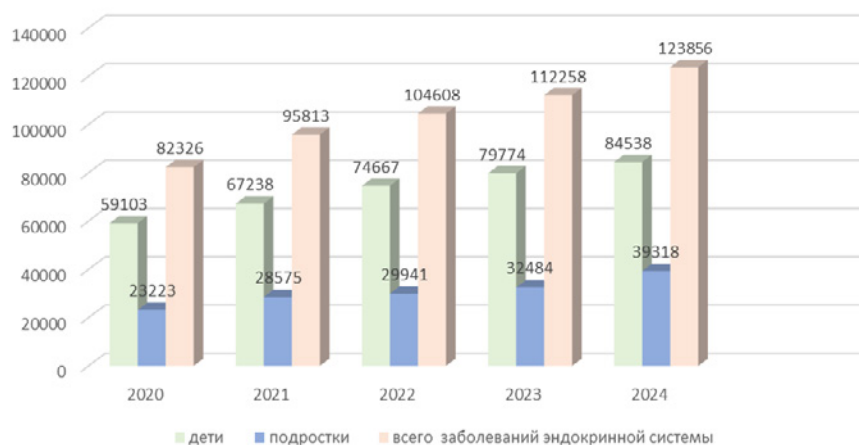
При профильной стационарной медицинской помощи проводятся оперативные лечения в рамках эндокринной хирургии, развита неонатальная эндокринология. Все методики обследования и лечения детей соответствуют высоким мировым стандартам по всем направлениям детской эндокринологии. Своевременная, качественная, эффективная и доступная многопрофильная медицинская помощь осуществляется в рамках междисциплинарного персонализированного подхода.

Характеристика коечного фонда эндокринологических отделений ДГКБ ДЗМ: за 2024 год

Показатель	ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»	ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ»
Штатное число коек	60	30
Среднее ежедневное количество больных	53,5	21
Количество койко-дней	19589	7735
Средняя длительность пребывания больного на койке	5,7	6,7
Оборот койки	57,4	38,47
Среднегодовая работа (Занятость койки)	326,4	257,83



Анализ частоты встречаемости эндокринной патологии у пациентов младше 18 лет в городе Москве за 2024 год



Общее количество зарегистрированных эндокринных заболеваний у детей и подростков в городе Москве за 01.2020 – 01.2025 гг. (по данным статистики ДЗМ: ФФСН №12)

Своевременное персонифицированное обеспечение пациентов младше 18 лет с эндокринной патологией в медицинских организациях ДЗМ включает обеспечение необходимыми лекарственными препаратами, техническими средствами реабилитации, изделиями медицинского назначения и проведение прогноза потребности на следующий год. Ведутся московский сегмент федеральных регистров сахарного диабета 1 и 2 типов у детей и подростков, гипотизарного нанизма (в рамках регистра 14 высокзатратных нозологий (ВЗН), преждевременного полового развития (в рамках регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности).

Ежемесячно проводятся рабочие совещания детских эндокринологов и заседания эндокринологической секции Московского общества детских врачей, в том числе «круглые столы» и консилиумы. Проводятся конференции по актуальным вопросам детской эндокринологии при участии Московского общества детских врачей (в 2024 году проведено 10 конференций). 22-23 ноября 2024 года проведена XXIII научно-практическая конференция «Эндокринные аспекты в педиатрии» (количество участников составило – 844 человека, из них 776 врачей из Московского региона, 61 специалист из других

регионов России и 7 представителей иностранных государств). Проводятся в рамках межведомственного взаимодействия Департамента здравоохранения г. Москвы и Департамента образования и науки г. Москвы просветительские мероприятия для родителей в виде онлайн-собраний с выступлением специалистов и освещением проблемных вопросов, информационно-просветительские мероприятия в офлайн и онлайн формах, организованные Департаментом здравоохранения г. Москвы (в 2024 году проведены информационно-просветительская акции, приуроченные к Всемирному дню щитовидной железы и Всемирному дню борьбы с диабетом).

Московскими детскими эндокринологами совместно с ведущими НМИЦ и общественной организацией «РАЭ» по направлениям продолжается работа по разработке клинических рекомендаций по профилю «Детская эндокринология» совместно с общественной организацией «Российская ассоциация эндокринологов», реализуются национальные проекты по сахарному диабету и ожирению для повышения эффективности, безопасности, качества и доступности многопрофильной комплексной медицинской помощи детям и подросткам, страдающим эндокринными заболеваниями.

ДИНАМИКА ПОКАЗАТЕЛЕЙ ГЛИКЕМИЧЕСКОГО КОНТРОЛЯ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА ПОСЛЕ ИНИЦИАЦИИ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ СИСТЕМЫ АВТОМАТИЧЕСКОЙ ПОДАЧИ ИНСУЛИНА MEDTRONIC MINIMED 780G

Платонов В.В.^{1,2,3}, Джамиева Ш.А.¹, Носкова Е.Д.¹, Полянская М.А.¹, Цораева Ф.З.¹, Яковлева Т.В.¹

¹СПбГБУЗ ДГМКЦ ВМТ им. К.А. Раухфуса, Санкт-Петербург, Россия

²ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

³«Клиника Фомина. Дети», Санкт-Петербург, Россия

Цель исследования. Изучить влияние инсулинотерапии с использованием системы автоматической подачи инсулина Medtronic MiniMed 780G на ключевые параметры гликемического контроля, включая время в целевом диапазоне (Time in Range, TIR), время выше целевого диапазона (Time Above Range, TAR), время ниже целевого диапазона (Time Below Range, TBR) и коэффициент вариации (CV).

Материалы и методы. В рамках исследования, проводимого на базе 3-го эндокринологического отделения СПбГБУЗ ДГМКЦ ВМТ им. К.А. Раухфуса, были оценены показатели гликемического контроля (TIR, TAR, TBR, CV) у 30 детей с диабетом 1 типа до и после начала терапии с использованием системы автоматической подачи инсулина Medtronic MiniMed 780G.

Статистический анализ данных осуществлялся с применением программного обеспечения StatTech v. 4.8.11 (разработчик – ООО «Статтех», Россия).

Результаты. Проведённый анализ выявил значительное увеличение времени, в течение которого уровень глюкозы находился в целевом диапазоне. Исходное значение TIR составляло 53,00% (IQR = 51,00–61,00%), тогда как через неделю терапии наблюдалось его увеличение до 67,00% (IQR = 58,00–68,00%). К концу первого месяца терапии уровень TIR достигал 77,00% (IQR = 74,00–79,00%), оставаясь высоким и стабильным на последующих этапах наблюдения.

Исходный уровень TAR, отражающий частоту эпизодов гипергликемии, составлял 34,00% (IQR = 33,00–37,00%). Под воздействием терапии этот показатель последовательно снижался: до 30,00% (IQR = 24,00–33,00%) после первой недели и до 23,00% (IQR = 22,00–29,00%) к концу второго этапа наблюдения. К концу первого месяца и на третьем месяце наблюдения уровень TAR стабилизировался на отметке 23,00% (IQR = 21,00–23,00%).

Анализ TBR продемонстрировал значительное снижение частоты эпизодов гипогликемии. В начале исследования показатель TBR составлял 9,00% (IQR = 6,00–13,00%), однако после первой недели терапии снизился до 1,00% (IQR = 0,00–4,00%). Эта тенденция сохранялась на втором этапе наблюдения (TBR = 1,00%, IQR = 0,00–3,00%), стабилизировалась к концу первого месяца (TBR = 3,00%, IQR = 0,00–3,00%) и оставалась низкой на третьем месяце (TBR = 1,00%, IQR = 0,00–1,00%).

Статистическая значимость выявленных изменений ($p < 0,001$) была подтверждена с помощью критерия Фридмана.

Выводы. Полученные результаты свидетельствуют о выраженной положительной динамике всех изучаемых параметров гликемического контроля, что подчеркивает высокую эффективность терапии с использованием системы автоматической подачи инсулина Medtronic MiniMed 780G для достижения оптимального контроля уровня глюкозы в крови и снижения риска осложнений, связанных с сахарным диабетом.

ДИАБЕТИЧЕСКИЕ АУТОАНТИТЕЛА КАК КЛИНИЧЕСКИ ЗНАЧИМЫЙ МАРКЕР ПРОГРЕССИРОВАНИЯ НАРУШЕНИЙ УГЛЕВОДНОГО ОБМЕНА

Платонов В.В.^{1,2,3}, Джамиева Ш.А.¹, Полянская М.А.¹, Цороева Ф.З.¹, Яковлева Т.В.¹

¹СПбГБУЗ ДГМКЦ ВМТ им. К.А.Раухфуса, Санкт-Петербург, Россия

²ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

³«Клиника Фомина. Дети», Санкт-Петербург, Россия

Цель исследования. Оценить динамику нарушений углеводного обмена у группы из 10 детей с исходной дисгликемией до развития клинической картины сахарного диабета 1-го типа. Провести анализ взаимосвязи процесса деградации углеводного гомеостаза с изменениями иммунологического профиля, сравнив полученные результаты с данными зарубежных публикаций.

Материалы и методы. Под динамическим наблюдением находились 10 детей младшего школьного возраста (средний возраст 8 ± 2 года), изначально имеющих легкую форму дисгликемии (гликемия натощак не более 6,3 ммоль/л (5,8–6,7 ммоль/л); значения через 2 часа после нагрузки глюкозой 1,75 г/кг не более 9,1 ммоль/л (7,8–10,5 ммоль/л)). Дополнительно оценивался иммуноферментный статус, определялся спектр аутоантител: антитела к инсулину (IAA), антитела к тирозинфосфатазе (IA-2A) и антитела к глутаматдекарбоксилазе (GADA). Методы обследования соответствовали рекомендациям Всемирной организации здравоохранения.

Результаты. У 9 детей с дисгликемией исследование уровней диабетических аутоантител позволило диагностировать 2-ю (доклиническую) стадию сахарного диабета – аутоиммунитет 2 типа аутоантител + дисгликемия. У 2 детей были выявлены диагностически значимые уровни антител к инсулину и тирозинфосфатазе, у 4 детей – к тирозинфосфатазе и глутаматдекарбоксилазе, у 3 детей – к инсулину и глутаматдекарбоксилазе. У одного ребенка был обнаружен только один тип аутоантител (антитела к инсулину). У всех детей наблюдалось прогрессирующее нарушение толерантности к глюкозе, сопровождавшееся увеличением уровня глюкозы натощак от нормальных показателей до пограничных значений (6,5–7 ммоль/л) в течение 6 месяцев. Повышение показателя HbA1c от <5% до >6% свидетельствовало о хронизации гипергликемии. У 8 детей манифе-

стировала клиническая форма сахарного диабета 1-го типа без диабетического кетоацидоза. Один ребенок продолжает наблюдаться на 2 стадии СД1.

Манифестация клинической стадии СД1 происходила в течение $5 \pm 1,5$ месяцев после выявления дисгликемии. По итогам динамического наблюдения были зафиксированы следующие ключевые изменения: антитела к инсулину (IAA): базовый уровень составлял $10 \pm 0,2$ Е/мл, спустя три месяца достигал $13,2 \pm 1,5$ Е/мл ($p = 0,05$). Антитела к глутаматдекарбоксилазе (GADA): первоначальный уровень составлял $9,5 \pm 2,3$ Е/мл, к моменту манифестации составил $35,2 \pm 6,8$ Е/мл ($p < 0,001$). Антитела к тирозинфосфатазе (IA-2A): среднее значение повысилось с $5,2 \pm 0,1$ Е/мл до $59,5 \pm 2,3$ Е/мл ($p = 0,002$).

Таким образом, увеличение количества специфических антител четко коррелировало с ухудшением гликемического контроля и последующим формированием синдрома абсолютной инсулиновой недостаточности.

Выводы. Полученные данные подтверждают влияние аутоиммунных реакций на прогрессирование диабета у детей, подчеркивая важность регулярного скринингового мониторинга антител, что позволяет своевременно выявить начало деструктивных процессов в поджелудочной железе. Данная работа демонстрирует высокую степень совпадения полученных результатов с современными научными данными и служит основанием для совершенствования подходов к профилактике и лечению диабета у детей.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ОТЕЧЕСТВЕННЫХ БИОСИМИЛЯРОВ ИНСУЛИНА АСПАРТ В УПРАВЛЕНИИ УРОВНЕМ ГЛЮКОЗЫ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА, ВОВЛЕЧЕННЫХ В РЕГУЛЯРНУЮ ФИЗИЧЕСКУЮ АКТИВНОСТЬ

Платонов В.В.^{1,2,3}, Носкова Е.Д.⁴, Детков В.Ю.¹

¹СПбГБУЗ ДГМКЦ ВМТ им. К.А. Раухфуса, Санкт-Петербург, Россия

²ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России,
Санкт-Петербург, Россия

³«Клиника Фомина. Дети», Санкт-Петербург, Россия

⁴ГАУЗ СО Областная детская клиническая больница,
Екатеринбург, Россия

Цель исследования

Оценка показателей гликемического контроля детей с сахарным диабетом 1 типа регулярно занимающихся спортом с зависимости от используемого инсулина и типа инсулиновой помпы.

Материалы и методы

Исследование проводилось среди группы из 36 детей с сахарным диабетом 1 типа, получающих терапию системами замкнутого цикла введения инсулина. Средний возраст составил $12,00 \pm 2,94$ лет. Основным критерием включения были регулярные занятия спортом не менее 3 раз в неделю. Основные исследуемые показатели включали время нахождения глюкозы крови в целевом диапазоне (TIR), время гипергликемии (TAR), время гипогликемии (TBR), уровень гликированного гемоглобина (HbA1c) и коэффициент вариации уровня глюкозы. Для оценки данных использовался статистический пакет StatTech версии 4.9.4.

Результаты

Исследование выявило статистически значимые различия в показателях гликемического контроля в зависимости от типа инсулина. Время нахождения глюкозы в целевом диапазоне (TIR) было значительно выше у пациентов группы РФН ($81,41 \pm 6,21\%$) по сравнению с группой РФ ($67,74 \pm 10,51\%$). Продолжительность гипергликемии первого уровня ($TAR1 > 10$ ммоль/л) была существенно меньше у пациентов группы РФН ($13,18 \pm 6,66\%$) по сравнению с группой РФ ($28,53 \pm 11,79\%$). Продолжительность гипергликемии второго уровня ($TAR2 > 13,9$ ммоль/л) также оказалась ниже у пациентов группы РФН ($3,06 \pm 2,41\%$) по сравнению с группой РФ ($8,53 \pm 5,75\%$). Уровень гликированного гемоглобина (HbA1c) был значительно ниже у пациентов с РФН ($6,40\%$, диапазон $6,10$ – $6,60\%$) по сравнению с пациентами с РФ ($6,80\%$, диапазон $6,75$ – $8,40\%$), что подтверждает лучшие долгосрочные показатели контроля гликемии у пациентов с РФН. Коэффициент вариации уровня глюкозы был значительно ниже у пациентов с РФН ($33,01 \pm 6,45\%$) по сравнению с пациентами с РФ ($38,46 \pm 7,71\%$), что указывает на большую стабильность уровня глюкозы у пациентов с РФН. Однако статистически значимых различий в продолжительности гипогликемии ($TBR1 < 3,9$ ммоль/л и $TBR2 < 3,0$ ммоль/л) между группами не было обнаружено. Что касается типа инсулиновой помпы, исследование показало следующее: использование патч-помпы

связано с лучшим контролем HbA1c (6,40%, диапазон 6,05–6,75%) по сравнению с проводной помпой (6,80%, диапазон 6,50–7,90%). Однако другие показатели, такие как TIR, TAR1, TAR2, TBR1, TBR2 и коэффициент вариации, не продемонстрировали существенных различий между типами помп.

Выводы

Таким образом применение инсулина РинФастНик в системах замкнутого цикла позволяет достигать значимо лучших показателей гликемического контроля по сравнению с инсулином РинФаст.

ИНТЕГРАЛЬНАЯ ОЦЕНКА ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ПОТЕНЦИАЛА ДЕТСКИХ ЭНДОКРИНОЛОГОВ В ПРЕДУПРЕЖДЕНИИ МЕДИЦИНСКИХ РИСКОВ ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ I ТИПА

Путилина Е.А.¹, Петрайкина Е.Е.¹ – д.м.н., проф., Уткин С.А.¹
Русских С.В.² – к.м.н

¹РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
(Пироговский университет) Минздрава России, Москва, Россия

²ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья
им. Н.А. Семашко Минобрнауки России, Москва, Россия

Актуальность: Сахарный диабет I типа (СД1) остается одной из ключевых проблем здравоохранения РФ. Особую роль в ранней диагностике и профилактике осложнений играют врачи детские эндокринологи, в том числе учреждений первичного звена, чей профессиональный потенциал требует системной оценки.

Цель исследования: Разработка методики интегральной оценки компетенций медицинских специалистов для повышения качества помощи детям с СД1 на основе анализа знаний клинических рекомендаций и субъективных оценок значимости критериев качества.

Для сбора первичных данных и обработки информации социологического опроса применялся стандартизированный электронный инструмент для создания онлайн-опросных форм.

- Проведен социологический опрос более тысячи врачей (детские эндокринологи, педиатры, врачи общей практики, ординаторы по специальностям «детская эндокринология», «педиатрия») из 83 регионов РФ.
- Анкета включала 100 вопросов из которых: 8 касаются социально-демографических показателей с возможностью оценить материалы исследований в разрезе всех субъектов РФ и территориальных округов и регионов; 84 вопроса анкеты выявляют уровень знаний по вопросам оказания медицинской помощи больным с СД1 на основе клинических рекомендаций; 8 вопросов позволяют провести оценку уровня информированности медицинских работников о системе предупреждения медицинских рисков.

Полученные результаты позволили составить социально-демографический портрет респондентов с учетом стажа работы по специальности. Проведенное исследование позволило выявить корреляцию между стажем работы и высоким уровнем профессионального потенциала. Кроме того, педиатры и врачи общей практики демонстрируют недостаточный уровень знаний требований клинических рекомендаций, что может негативным образом сказываться на качестве и своевременности диагностики СД1 и оказании медицинской помощи.

Высокую ценность проведенного исследования составляет анализ блока вопросов с отражением личного отношения к теме и вопросам исследования, касающихся оказания медицинской помощи детям с СД1. Респонденты оценивали значимость критериев оценки качества оказания медицинской помощи, приведенных в клинических рекомендациях при диагностике заболевания по шкале от 1 (минимально) до 10 (максимально) баллов. Данные критерии применяются при проведении контрольных мероприятий со стороны надзорных органов. Субъективная оценка практикующих врачей-специалистов отражает значимость внедренных критериев.

Заключение:

- Разработанная методика позволяет оценить профессиональный потенциал врачей и выявить пробелы в знаниях.
- Результаты могут быть использованы для разработки целевых программ обучения и улучшения системы менеджмента качества в здравоохранении.
- Методика масштабируема и применима для других медицинских специальностей.

АУТОИМУННАЯ ПРЕЖДЕВРЕМЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ЯИЧНИКОВ: СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О ПАТОГЕНЕЗЕ И ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ВОЗМОЖНОСТИ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Караченцова И.В.^{1,2}, Никифорова П.О.^{1,2},
Аннакулиева А.С.¹,
Кириллова Ю.А.¹, Меленчук И.А.¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,
Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва,
Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России,
Москва, Россия

Введение: Преждевременная недостаточность яичников (ПНЯ) – синдром, характеризующийся прекращением менструаций до 40 лет и гипогонадизмом. Аутоиммунные механизмы играют важную роль в развитии ПНЯ, что диктует необходимость углубленного изучения патогенетических основ и совершенствования диагностических подходов.

Цель: Обобщить современные данные о патофизиологических механизмах развития аутоиммунной ПНЯ и оценить возможности существующих диагностических маркеров.

Патофизиология: Аутоиммунное повреждение яичников связано с нарушением баланса Т-клеток, увеличением продукции аутоантител В-клетками и снижением активности естественных киллеров, приводящим к лимфоцитарному оофориту и мононуклеарной инфильтрации тека-клеток. Ключевую роль играют антиовариальные антитела (АОА) (в частности, к бета-субъединице ФСГ) и антитела к стероидпродуцирующим клеткам (SCA), нарушающие синтез половых гормонов и кортизола.

Диагностика: Диагностика аутоиммунной ПНЯ представляет сложность из-за отсутствия высокочувствительных и специфичных сывороточных маркеров для раннего выявления оофорита. Определение АОА может быть полезным на ранних стадиях, однако ограничено низкой специфичностью. SCA, направленные против 17 α -гидроксилазы, P450_{scc} и 21-гидроксилазы, выявляются преимущественно на поздних стадиях, после значительного истощения овариального резерва.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ МЕТОДОВ ЛАПАРОСКОПИЧЕСКОГО ДРИЛЛИНГА ЯИЧНИКОВ ПРИ СПКЯ: СИСТЕМАТИЧЕСКИЙ ОБЗОР

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Никифорова П.О.^{1,2}, Аннакулиева А.С.¹,
Кириллова Ю.А.¹, Меленчук И.А.¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,
Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва,
Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России,
Москва, Россия

Введение: Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) – распространенное эндокринное нарушение у женщин репродуктивного возраста, часто приводящее к бесплодию. Лапароскопический дреллинг яичников (ЛДЯ) – хирургический метод стимуляции овуляции при СПКЯ, однако оптимальная методика ЛДЯ остается предметом дискуссий.

Цель: Оценить влияние различных методов ЛДЯ на частоту овуляции, наступления беременности и динамику уровня антимюллерова гормона (АМГ) у пациенток с СПКЯ, резистентных к консервативной терапии, на основе систематического обзора литературы.

Материалы и методы: Систематический обзор публикаций в базах данных PubMed, Scopus, Web of Science и Cochrane Library за период 1992-2024 гг. Критерии включения: рандомизированные и нерандомизированные клинические исследования, сравнивающие различные методы ЛДЯ. Оценивались частота овуляции, наступления беременности и уровень АМГ.

Результаты: Из 257 публикаций отобрано 34 исследования. ЛДЯ в целом приводит к увеличению частоты овуляции и наступления беременности у пациенток с СПКЯ, резистентных к консервативному лечению. Статистически значимых различий в эффективности различных методик ЛДЯ (лазерная коагуляция, электрокоагуляция, различное количество коагуляционных точек) выявлено не было. Отмечена тенденция к снижению уровня АМГ после ЛДЯ, требующая дальнейшего изучения.

Выводы: ЛДЯ является эффективным методом стимуляции овуляции у пациенток с СПКЯ, резистентных к консервативной терапии. Для опре-

деления оптимальной стратегии ЛДЯ необходимы дальнейшие исследования, учитывающие индивидуальные особенности пациенток. Перспективным направлением является оценка долгосрочного влияния ЛДЯ на овариальный резерв и репродуктивное здоровье. Определение оптимальных критериев отбора пациенток для ЛДЯ и прогностических факторов успеха процедуры позволит персонализировать подходы к лечению СПКЯ и повысить эффективность вспомогательных репродуктивных технологий.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У ПОДРОСТКОВ: ЭНДОКРИННЫЕ АСПЕКТЫ И РЕПРОДУКТИВНЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ, ФОКУС НА СПКЯ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, **Аннакулиева А.С.**¹, **Кириллова Ю.А.**¹,
Никифорова П.О.^{1,2}, **Меленчук И.А.**¹, **Петрайкина Е.Е.**^{1,4}

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России, Москва, Россия

Введение: Метаболический синдром (МС) – комплекс метаболических нарушений (инсулинорезистентность, абдоминальное ожирение, дислипидемия и артериальная гипертензия), распространенность которого неуклонно растет среди подростков. МС – фактор риска сердечно-сосудистых заболеваний, сахарного диабета 2-го типа и нарушений репродуктивной функции.

Цель: Осветить роль эндокринных нарушений в патогенезе МС у подростков и его влияние на репродуктивное здоровье, с акцентом на формирование синдрома поликистозных яичников (СПКЯ) у девочек.

Материалы и методы: Обзор современной литературы, посвященной патогенезу, диагностике и последствиям метаболического синдрома у подростков, с акцентом на гормональные, метаболические нарушения и репродуктивные аспекты.

Результаты: В основе патогенеза МС лежит инсулинорезистентность, обусловленная нарушением работы инсулиновых рецепторов,

избыточной продукцией провоспалительных цитокинов адипоцитами и генетической предрасположенностью. Развитию МС могут способствовать эндокринные нарушения, такие как гиперкортицизм и дефицит соматотропного гормона. МС тесно связан с репродуктивным здоровьем девочек-подростков, повышая риск развития СПКЯ, характеризующегося нарушениями менструального цикла, гиперандрогенией и поликистозом яичников. Гиперурикемия, ассоциированная с МС, также может негативно влиять на β -клетки островков Лангерганса и сердечно-сосудистую систему.

Выводы: Метаболический синдром у подростков – важная проблема современной эндокринологии. Ранняя диагностика и комплексная коррекция метаболических нарушений (изменение образа жизни и медикаментозная терапия) необходимы для предотвращения ассоциированных заболеваний, включая нарушения репродуктивной функции. Необходимы дальнейшие исследования для выявления предикторов МС и разработки эффективных стратегий профилактики и лечения, направленных на снижение риска развития СПКЯ и других репродуктивных осложнений.

НАРУШЕНИЯ МЕНСТРУАЛЬНОГО ЦИКЛА У ДЕВУШЕК-ПОДРОСТКОВ: ЭНДОКРИННЫЙ ВКЛАД И МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД К КОРРЕКЦИИ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, **Никифорова П.О.**^{1,2}, **Аннакулиева А.С.**¹,
Кириллова Ю.А.¹, **Меленчук И.А.**¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России, Москва, Россия

Введение: Нарушения менструального цикла (НМЦ) – распространенная проблема у девушек-подростков, часто ассоциированная с экстрагенитальными заболеваниями, включая эндокринную патологию, влияющую на репродуктивную функцию.

Цель: Оценить роль эндокринных нарушений в патогенезе НМЦ у девушек-подростков и разработать алгоритм мультидисциплинарного подхода к их диагностике и лечению.

Материалы и методы: Ретроспективный анализ данных 120 девушек-подростков (13-17 лет) с НМЦ. Исследование включало: гинекологическое обследование, УЗИ органов малого таза, гормональный скрининг (ФСГ, ЛГ, эстрадиол, пролактин, тестостерон, ТТГ, Т4 свободный), консультации эндокринолога и других специалистов, психологическое тестирование (HADS, САН).

Результаты: У большинства пациенток с НМЦ выявлена сопутствующая экстрагенитальная патология: заболевания щитовидной железы (25%), ЖКТ (30%), вегетососудистая дистония (35%), ожирение (15%) и дефицит массы тела (10%). Наиболее частые НМЦ: дисменорея (40%), олигоменорея (25%), аменорея (15%). У пациенток с эндокринной патологией отмечались повышенный уровень пролактина (20%), сниженный уровень эстрадиола (15%), повышенный уровень тестостерона (10%). Психологическое тестирование выявило признаки тревоги и депрессии у 60% девушек.

Выводы: Эндокринные нарушения играют значительную роль в развитии НМЦ у девушек-подростков. Необходим мультидисциплинарный подход, включающий консультации гинеколога, эндокринолога и других специалистов. Комплексное обследование и персонализированный подбор терапии с учетом сопутствующей патологии и психоэмоциональных особенностей позволяют оптимизировать репродуктивное здоровье девушек-подростков. Ранняя диагностика и коррекция эндокринных нарушений важны как факторы предотвращения НМЦ и связанных с ними репродуктивных проблем в будущем.

ПРЕЖДЕВРЕМЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ЯИЧНИКОВ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ: КЛИНИКО-ГОРМОНАЛЬНЫЙ ПРОФИЛЬ И ОПЫТ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ГОРМОНАЛЬНОЙ ТЕРАПИИ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Караченцова И.В.^{1,2}, Аннакулиева А.С.¹, Кириллова Ю.А.¹, Никифорова П.О.^{1,2}, Меленчук И.А.¹, Петрайкина Е.Е.^{1,4}

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России, Москва, Россия

⁴ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Введение: Классическая галактоземия (КГ) – наследственное нарушение метаболизма галактозы, ассоциированное с дефицитом галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (GALT). Несмотря на раннюю диагностику и диетотерапию, у пациенток часто развивается преждевременная недостаточность яичников (ПНЯ). Данные о фертильности при ПНЯ, ассоциированной с КГ, противоречивы, что диктует необходимость оптимизации подходов к диагностике и ведению пациенток.

Цель: Проанализировать клиничко-гормональные особенности ПНЯ у пациенток с КГ на примере клинического случая и оценить динамику гормонального статуса на фоне заместительной гормональной терапии (ЗГТ).

Материалы и методы: Описание клинического случая пациентки А., 13 лет, с КГ (гомозиготная мутация Q188R в гене GALT), диагностированной в возрасте 3 недель. Проанализированы данные анамнеза, физического обследования (оценка стадии полового развития по Таннеру), результаты гормонального обследования (ЛГ, ФСГ, эстрадиол, АМГ) до и на фоне ЗГТ (эстрадиола валерат).

Результаты: У пациентки А. в возрасте 11 лет диагностирован гипергонадотропный гипогонадизм. Начата ЗГТ эстрадиола валератом. На фоне ЗГТ наблюдалась динамика гормональных показателей (снижение уровней ЛГ и ФСГ, повышение уровня эстрадиола). Через 6 месяцев после начала

ЗГТ АМГ составил 0,08 нг/мл. Однако через 1 год и 5 месяцев от начала ЗГТ уровни гонадотропинов вновь возросли, при этом эстрадиол оставался в пределах целевых значений. При осмотре соответствие ростовых и пубертатных показателей возрасту.

Обсуждение: Клинический случай демонстрирует вариабельность гормонального ответа на ЗГТ у пациенток с ПНЯ на фоне КГ. Несмотря на первоначальную эффективность ЗГТ в подавлении гонадотропинов, со временем наблюдается тенденция к их повышению, что может отражать прогрессирование яичниковой недостаточности и/или снижение чувствительности к экзогенным эстрогенам. Крайне низкий уровень АМГ подтверждает значительное снижение овариального резерва.

Выводы: Ранняя диагностика и своевременная ЗГТ важны для пациенток с КГ и ПНЯ. Необходим тщательный мониторинг гормонального статуса на фоне ЗГТ для коррекции дозы эстрогенов и поддержания оптимальной эндокринной функции. Важно информировать пациенток и их семьи о возможном снижении фертильности и возможности криоконсервации ткани яичников для сохранения репродуктивной функции. Дальнейшие исследования необходимы для понимания механизмов развития ПНЯ при КГ и разработки оптимальных стратегий сохранения репродуктивного здоровья.

АНДРОГЕНПРОДУЦИРУЮЩАЯ ОПУХОЛЬ ЯИЧНИКА ИЗ КЛЕТОК СЕРТОЛИ-ЛЕЙДИГА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ, ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Аннакулиева А.С.¹, Петрайкина Е.Е.^{1,2}, Кириллова Ю.А.¹, Никифорова П.О.^{1,2}, Меленчук И.А.¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России, Москва, Россия

Введение: Опухоли яичника из клеток Сертоли-Лейдига (ОСЛ) – редкие новообразования, продуцирующие андрогены и вызывающие вирилизацию. Значение этих опухолей определяется их влиянием на гормо-

нальный статус и качество жизни пациенток, особенно в подростковом возрасте.

Цель: Представить клинический случай андрогенпродуцирующей ОСЛ яичника у 16-летней пациентки, акцентируя внимание на особенностях диагностики, хирургического лечения и динамике гормонального статуса.

Материалы и методы: Анализ анамнеза, клинического осмотра, лабораторных данных (уровни тестостерона и других гормонов), УЗИ органов малого таза и гистологического исследования удаленной опухоли.

Результаты: У 16-летней пациентки с симптомами вирилизации на основании клинических, лабораторных и ультразвуковых данных была диагностирована андрогенпродуцирующая опухоль яичника. Выполнена лапароскопическая сальпинго-оофорэктомия справа, после которой отмечено снижение уровня тестостерона в динамике. Гистологическое исследование подтвердило диагноз: низкодифференцированная опухоль из клеток Сертоли-Лейдига.

Выводы: Представленный случай подчеркивает важность своевременной диагностики и хирургического лечения андрогенпродуцирующих ОСЛ яичников. Определение уровней тестостерона и других гормонов – ключевой этап диагностики. Лапароскопическая хирургия является эффективным методом лечения, позволяющим снизить уровень андрогенов и улучшить качество жизни. Необходимо дальнейшее изучение биологических особенностей этих опухолей для разработки оптимальных стратегий лечения, особенно при метастатическом или рецидивирующем процессе.

ВЛИЯНИЕ ДЕФИЦИТА МАССЫ ТЕЛА НА ЭНДОКРИННУЮ РЕГУЛЯЦИЮ И РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ ДЕВОЧЕК-ПОДРОСТКОВ: ОБЗОР ДАННЫХ

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Аннакулиева А.С.¹, Петряйкина Е.Е.^{1,2},
Кириллова Ю.А.¹, П.О. Никифорова^{1,2}, Меленчук И.А.¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,
Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва,
Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России,
Москва, Россия

Введение: Репродуктивное здоровье девочек-подростков – ключевой показатель здоровья популяции. Дефицит массы тела (ДМТ) – значимая проблема, нарушающая функционирование гипоталамо-гипофизарно-гонадной (ГГГ) оси и, как следствие, репродуктивное здоровье. Недостаточность жировой ткани, снижение выработки лептина и половых гормонов негативно влияют на становление репродуктивной функции.

Цель: Оценить влияние ДМТ на эндокринные механизмы регуляции репродуктивного здоровья девочек-подростков и его клиническую манифестацию.

Материалы и методы: Анализ отечественной и зарубежной литературы (когортные исследования, «случай-контроль», систематические обзоры) за 2018-2024 гг. из PubMed, Medline, CyberLeninka, Google Академия, Cochrane Library (43 статьи).

Результаты: ДМТ нарушает экстрагонадный синтез половых гормонов в жировой ткани, приводя к снижению эстрогенов и нарушению обратной связи в ГГГ-системе. Снижение лептина, гормона, регулирующего насыщение и являющегося медиатором между жировой тканью и ГГГ-системой, негативно влияет на синтез гонадотропин-рилизинг гормона, ЛГ и ФСГ. Клинически это проявляется задержкой полового созревания, нарушениями менструального цикла, ановуляцией. Помимо ИМТ, для оценки состояния питания и состава тела целесообразно использовать окружность плеча, калиперометрию или биоимпедансометрию. У девочек с ДМТ наблюдается задержка развития вторичных половых признаков и более позднее менархе.

Выводы: ДМТ у девочек-подростков – важный фактор риска эндокринных нарушений и репродуктивных проблем. Ранняя диагностика ДМТ, оценка гормонального статуса и коррекция выявленных нарушений необходимы для нормального становления репродуктивной функции. Требуются дальнейшие исследования для разработки оптимальных стратегий профилактики и лечения.

ЭНДОКРИННЫЕ И ПСИХОЭМОЦИОНАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ ДЕВОЧЕК-ПОДРОСТКОВ: МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ВЗГЛЯД

Сибирская Е.В.^{1,2,3}, Никифорова П.О.^{1,2}, Аннакулиева А.С.¹,
Кириллова Ю.А.¹, Меленчук И.А.¹

¹РДКБ – филиал ФГАОУ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,
Москва, Россия

²ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва,
Россия

³ФГБОУ ВО Российский университет медицины Минздрава России,
Москва, Россия

Введение: Нарушения менструального цикла (НМЦ) – распространенная проблема репродуктивного здоровья девочек-подростков, существенно влияющая на их эмоциональное состояние и личностное развитие. В подростковом возрасте психоэмоциональные факторы тесно связаны с гормональной регуляцией репродуктивной системы, что обуславливает необходимость комплексного междисциплинарного подхода к диагностике и лечению.

Цель: Проанализировать взаимосвязь эндокринных нарушений и психоэмоциональных особенностей у девочек-подростков с НМЦ для оптимизации стратегий ведения.

Материалы и методы: Обзор литературы в базах данных PubMed, Google Scholar, eLibrary, по ключевым словам: «нарушения менструального цикла», «подростковый возраст», «эмоциональные особенности», «личность», «эндокринология», «гипоталамо-гипофизарно-яичниковая система».

Результаты: НМЦ у девочек-подростков часто ассоциированы с повышенной тревожностью, эмоциональной неустойчивостью, межличностной сенситивностью и признаками депрессии. Незрелость префронтальной коры головного мозга затрудняет произвольную регуляцию эмоций, увеличивая восприимчивость к психосоциальным стрессам. Патогенез НМЦ представляет собой сложную взаимосвязь психических и соматических факторов, где гормональные нарушения могут провоцировать эмоциональные расстройства, и наоборот. Нарушения в гипоталамо-гипофизарно-яичниковой системе приводят к нестабильности гормонального фона, усугубляя эмоциональную лабильность.

Выводы: Комплексное ведение девочек-подростков с НМЦ требует мультидисциплинарного подхода с участием эндокринологов, гинекологов, психологов и, при необходимости, психиатров. Важно учитывать, как эндокринные аспекты, так и психоэмоциональные особенности пациенток. Ранняя диагностика и коррекция гормональных нарушений, а также психотерапевтическая помощь, направленная на стабилизацию эмоционального фона и формирование адекватных копинг-стратегий, способствуют улучшению репродуктивного здоровья и качества жизни. Будущие исследования должны быть направлены на изучение специфических гормональных профилей и разработку персонализированных подходов к лечению НМЦ с учетом психоэмоциональных особенностей.

ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНТИТЕЛА К БЕТА-КЛЕТКАМ В ДЕТСКИХ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИХ СТАЦИОНАРАХ В РАМКАХ ОМС: МЕДИЦИНСКИЕ, СОЦИАЛЬНЫЕ И ЭКОНОМИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Петрайкина Е.Е.¹, Дёмина Е.С.¹, Барская М.А.¹, Воронцова И.Г.¹, Комбарова А.С.¹, Матвеева И.Д.¹, Шарибжанова Е.М.¹, Колесникова Е.А.¹, Галимов Р.Р.¹, Тимофеев А.В.¹, Рыбкина И.Г.², Гаряева И.В.², Бойчук Ю.А.², Вахнина А.И.², Дагбы Ч.В.², Кулакова Е.Г.², Шимарова А.Б.², Шрёдер Е.В.², Коломина И.Г.³, Букин С.С.³, Бондаренкова Е.В.³, Ряполова Ю.А.³.

¹РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Минздрава России (Пироговский Университет), Москва, Россия

²ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

³ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Бахляевой ДЗМ», Москва, Россия

Врачам эндокринологических отделений детских больниц ежедневно приходится решать следующие задачи:

- как отличить сахарный диабет 1-го типа (СД1) с нечёткой клинической картиной от других типов СД?
- как отличить случайно выявленную транзиторную гипергликемию от гипергликемии, являющейся проявлением доклинической стадии СД1?
- как отличить нарушение толерантности к глюкозе у пациента с избыточным весом, вызванное инсулинорезистентностью, от первого симптома СД1?
- как убедить родителей ребёнка с СД1 в правильности клинического диагноза?
- как доказать родителям ребёнка с СД1, что это заболевание вызвано аутоиммунным разрушением β -клеток, и единственным способом лечения является инсулинотерапия?

Решить все эти задачи помогает тестирование на антитела (АТ) к различным антигенам β -клеток – глутаматдекарбоксилазе (GADA), тирозинфосфатазе (IA-2A), транспортеру цинка типа 8 (ZnT8A), островковым клеткам (ICA). До 2019 года тесты на АТ выполнялись почти исключительно в коммерческих клиничко-диагностических лабораториях (КДЛ), и платили за них родители пациентов. С 2019 года в КДЛ Морозовской

ДГКБ впервые в России эти тесты для госпитализированных пациентов стали выполняться в рамках ОМС. Несколько позже к этому пришли НИИЦ эндокринологии, РДКБ и ДГКБ им. З.А. Башляевой.

За период с января 2019 по октябрь 2025 года только в Морозовской ДГКБ, РДКБ и ДГКБ им. З.А. Башляевой были выполнены тесты на АТ для 4429 пациентов, в том числе 4429 тестов ICA, 1497 GADA, 1424 IA-2A и 157 ZnT8A. Общие затраты всех трёх больниц на все тесты составили (в сегодняшних ценах) примерно 13 миллионов рублей, то есть в среднем по 2935 руб. на пациента.

Возникает закономерный вопрос: насколько целесообразны и оправданны такие затраты, прежде всего с медицинской и социальной точек зрения. Чтобы ответить на этот вопрос, мы провели анкетирование 18 врачей-детских эндокринологов Морозовской ДГКБ, РДКБ и ДГКБ им. З.А. Башляевой. Анкета включала 29 вопросов. Некоторые из них и соответствующие «среднестатистические» ответы мы приведём здесь.

Вопрос: Если ребёнку поставлен диагноз «СД 1-го типа, впервые выявленный, без осложнений» (код МКБ-10 E10.9), то сколько процентов родителей требуют дополнительных доказательств правильности диагноза?

Ответ: 74% родителей.

Вопрос: Если ребёнку поставлен диагноз «СД 1-го типа, впервые выявленный, без осложнений» (код МКБ-10 E10.9), то как часто наличие АТ убеждает родителей в правильности диагноза?

Ответ: в 84% случаев.

Вопрос: В каком проценте случаев родители пациента с СД 1-го типа по-настоящему осознают, что наличие АТ у их ребенка действительно говорит об аутоиммунной природе его заболевания?

Ответ: в 67% случаев.

Вопрос: Чувствуете ли Вы себя более уверенно, доказывая родителям правильность диагноза СД 1-го типа у их ребенка, и располагая при этом положительными результатами тестов на АТ?

Ответ: Да (так ответили 17 из 18 врачей).

По результатам анкетирования мы заключили, что тестирование пациентов детских эндокринологических стационаров на АТ в рамках ОМС вполне оправданно и приносит немалую пользу пациенту, его родителям и врачам.

ПРИОБРЕТЕННАЯ ГЕНЕРАЛИЗОВАННАЯ ЛИПОДИСТРОФИЯ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ПЕЧЕНИ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Тихонович Ю.В.^{1,2,3}, Дышева А.И.¹

¹ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)», Москва, Россия

²ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» Минобрнауки России, Москва, Россия

³ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», Москва, Россия

Введение: Генерализованная липодистрофия (ГЛ) – орфанное заболевание, характеризующееся прогрессирующей потерей подкожно-жировой клетчатки, эктопическим отложением липидов и развитием тяжелых метаболических нарушений. Заболевание может быть врожденным или приобретенным. Врожденные формы липодистрофии (ЛД) связаны с генетически детерминированными дефектами адипогенеза. Приобретенная генерализованная липодистрофия (ПГЛД) часто сочетается с такой аутоиммунной патологией, как аутоиммунный гепатит, системная красная волчанка (СКВ), ювенильный дерматомиозит, ревматоидный артрит и др., однако точная этиология заболевания остаётся неизвестной. Выделяют три клинические формы ПГЛД: аутоиммунная, панникулит-ассоциированная и идиопатическая.

Помимо тотальной потери подкожной жировой клетчатки (ПЖК), ГЛ часто сопровождается тяжёлыми нарушениями углеводного и липидного обмена, развитием неалкогольной жировой болезни печени и поражением сердечно-сосудистой системы. Прогрессирование стеатогепатита приводит к развитию фиброза и цирроза печени в молодом возрасте, что диктует необходимость ранней диагностики заболевания и своевременного назначения патогенетической терапии.

Представленный клинический случай иллюстрирует течение идиопатической формы приобретенной генерализованной липодистрофии у ре-

бёнка 8 лет с ранней манифестацией заболевания и преимущественным поражением печени.

Материалы и методы: Клинико-лабораторное обследование пациента проводилось в отделении детской эндокринологии «Сеченовского центра материнства и детства г. Москва (СЦМиД). Молекулярно-генетическое исследование – в МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова.

Клинический случай: Пациент 8 лет. С 2 лет – прогрессирующая потеря ПЖК, уменьшение объёма ягодич, складчатость кожи, усиление венозного рисунка на ногах. По данным тандемной масс-спектрометрии (ТМС) нарушений обмена аминокислот, органических кислот и дефектов β -окисления жирных кислот не выявлено. Полное секвенирование экзома – без изменений, объясняющих фенотип заболевания.

С 5 лет – гепатоспленомегалия, повышение активности печеночных трансаминаз. Исключены системные заболевания крови, поражение печени в рамках наследственных синдромов, а также инфекционного и аутоиммунного генеза. Консультирован генетиком: заподозрена липодистрофия неуточнённой этиологии.

В 7 лет пациент госпитализирован в СЦМиД с жалобами на субтотальный дефицит ПЖК, тугоподвижность суставов, увеличение объёма живота. При обследовании: гипертриглицеридемия (2,16 ммоль/л), повышение трансаминаз (АЛТ – 281-300 Ед/л, АСТ – 115-120 Ед/л), гиперинсулинемия до 43,8-45,0 мкЕд/мл. В коагулограмме – снижение уровня фибриногена (1,52 г/л), что может указывать на снижение синтетической функции печени. По данным УЗИ органов брюшной полости – гепатомегалия (+3,5 см) и спленомегалия. По результатам ФГДС – признаков портальной гипертензии не выявлено. Эхокардиография – без особенностей.

Учитывая данные анамнеза, клиническую картину и результаты лабораторно-инструментального обследования наиболее вероятным является диагноз: **Приобретенная генерализованная идиопатическая липодистрофия**. Для исключения наследственных форм ГЛД в настоящее время на базе МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова проводится пересмотр генома, после чего будет решён вопрос о возможности назначения патогенетической терапии метрелептином.

Заключение: Представленный клинический случай демонстрирует редкий вариант приобретенной идиопатической генерализованной липо-

дистрофии у ребёнка с ранним началом заболевания и преимущественным поражением печени. Ведение таких пациентов требует мультидисциплинарного подхода, а также своевременного назначения патогенетической терапии для профилактики жизнеугрожающих осложнений и улучшения качества жизни пациентов и их семьи.

ПАЦИЕНТ С НОВОЙ КОМПАУНД-ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *NBAS*, ПРИВОДЯЩЕЙ К КОМБИНИРОВАННОМУ ФОТОТИПУ: SOPH-СИНДРОМ И ДЕТСКАЯ ПЕЧЕНОЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ 2-ГО ТИПА (*ILFS2*)

Тихонович Ю.В. – к.м.н.^{1,2,3}

¹ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)», Москва, Россия

²ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», Москва, Россия

³ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» Минобрнауки России, Москва, Россия

SOPH-синдром – это аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, проявляющееся задержкой роста, атрофией зрительных нервов (ЗН) и пельгеровской аномалией лейкоцитов (Pelger-Huet). Название синдрома является абберивиатурой из первых букв основных клинических признаков заболевания (SOPH – Short stature, Optic nerve atrophy and Pelger-Huet anomaly).

Развитие заболевания ассоциировано с гомо- или компаунд-гетерозиготными мутациями в гене *NBAS* (neuroblastoma amplified sequence). *NBAS* расположен на коротком плече 2 хромосомы и включает в себя 52 экзона. Белок *NBAS* не обладает тканевой специфичностью, обнаруживается во всех типах клеток, участвует в ретроградном транспорте везикул и в нон-сенс-опосредованном распаде РНК. Белок включает два основных домена: SEC39 и β -пропеллер (β -propeller).

Впервые SOPH-синдром был описан в 2010 году и считался характерным преимущественно для якутского населения. Впоследствии пациенты с данным заболеванием были описаны во всем мире.

Кроме вышеописанной триады симптомов, у пациентов с SOPH-синдромом выявляют особенности строения черепа, лицевой дисморфизм,

тонкие волосы, брахидактилию, клинодактилию, аномалии зубов, нарушения функции внутренних органов, в том числе иммунодефицитные состояния.

Помимо SOPH-синдрома мутации в гене *NBAS* ассоциированы с Детской печеночной недостаточностью 2-го типа (ILFS2, Infantile Liver Failure Syndrome type 2 – OMIM #616483), характеризующейся рецидивирующими эпизодами острой печеночной недостаточности на фоне лихорадки. Особенностью данной патологии является полное выздоровление между эпизодами печеночной недостаточности, триггером которой чаще всего выступает вирусная инфекция.

В настоящее время выделены три клинические подгруппы, коррелирующие с локализацией патогенных вариантов в гене *NBAS*: варианты, затрагивающие С-концевую область, приводят к синдрому SOPH, варианты, затрагивающие домен SEC39, связаны с синдромом ILFS2, а варианты, затрагивающие домен β-пропеллера, ассоциированы с комбинированным фенотипом.

Данный клинический случай демонстрирует пациента неакутского происхождения с новой компаунд-гетерозиготной мутацией в гене *NBAS*, приводящей к смешанному фенотипу.

Материалы и методы: Клинико-лабораторное обследование пациента проводилось в отделении детской эндокринологии «Сеченовского центра материнства и детства г. Москва (СЦМиД), а также в клиниках по месту жительства пациента.

Молекулярно-генетическое исследование было проведено в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова».

Клинический случай.

Пациент 5 лет поступил в отделение эндокринологии с жалобами на задержку роста, недостаточный набора веса, повышение печеночных трансаминаз по данным биохимического анализа крови, частые ОРВИ.

Ребёнок от беременности, протекавшей с анемией, маловодием, преждевременным старением плаценты, отёками, хронической внутриутробной гипоксией. Роды на 37 неделе. При рождении масса тела 1970 г (SDS = -2.57), рост 43 см (SDS = -2,7). По шкале Апгар 8/10 баллов. Левосторонний крипторхизм (в последствии оперирован). Родители ребенка – русские, здоровы, брак – неродственный. Рост матери 160 см, отца – 168 см.

С первых дней жизни отмечались низкие темпы роста и недостаточный набор веса. Моторное и психоречевое развитие ребенка не страдало.

В раннем возрасте была исключена целиакия, проведено исследование тропных гормонов гипофиза – вариант нормы. Кариотип 46XY.

С раннего возраста на фоне ОРИ наблюдалось периодическое повышение уровня печеночных трансаминаз (максимально до АЛТ 398,28 Ед/л, АСТ 576,36 Ед/л) с последующей нормализацией показателей.

В 3 года установлен диагноз «Миопия слабой степени. Миопический астигматизм. Частичная атрофия зрительного нерва?».

В 3,5 года по данным полноэкзомного секвенирования выявлен ранее описанный как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 45 гена *NBAS* (chr2: 15378794C>T), приводящий к замене аминокислоты p.Arg1914His (R1914H) в гетерозиготном состоянии. Также выявлен ранее неописанный вариант нуклеотидной последовательности в интроне 28 гена *NBAS* (chr2:15534350C>T), приводящий к нарушению канонического донорного сайта сплайсинга (с.3257+1G>A, NM_015909.4) в гетерозиготном состоянии. По совокупности сведений данные варианты следует расценивать как вероятно патогенные.

В 5 лет 6 мес. обследован в ДЭО СЦМиД. При осмотре: рост 86 см (SDS роста -5,41), вес 10,8 кг (SDS веса -0,77). Телосложение астеническое, большой родничок не закрыт. Особенности фенотипа: долихоцефалия, широкий выступающий лоб, гипоплазия лицевого черепа, гидроцефальная форма мозгового отдела черепа, клинодактилия 5-х пальцев кисти. Экзофтальм.

В общем анализе крови снижение уровня тромбоцитов (125×10^9 /л), пельгеровская аномалия лейкоцитов. В биохимическом анализе крови: незначительное повышение АЛТ (46 Ед/л), АСТ – вариант нормы. В гормональном профиле: тропные гормоны гипофиза – вариант нормы, ИФР-1 = 57 нг/мл. Отмечалось снижение уровня IgA 0,35 г/л (0,7-4); IgG 4,6 г/л (7-16).

По данным УЗИ: размеры печени соответствовали возрасту. Рентгенография кистей: отставание костного возраста от паспортного на 2 года. Осмотр офтальмолога: частичная атрофия дисков зрительных нервов.

Выводы: таким образом у пациента с новой компаунд-гетерозиготной мутацией в гене *NBAS* отмечается перекрывающийся фенотип, включа-

ющий черты SOPH-синдрома (выраженная задержка роста, особенности фенотипа, частичная атрофия ДЗН, пельгеризация ядер нейтрофилов) и ILFS2 (рецидивирующее повышение печёночных трансаминаз преимущественно на фоне ОРВИ). Учитывая снижение уровня IgA и IgG, необходима консультация иммунолога для исключения, сопутствующего иммунодефицитного состояния. Рекомендовано исследование крови родителей на предмет происхождения мутации с последующей консультацией генетика.

Представленный клинический случай расширяет представления о синдромальной задержке роста у пациентов детского возраста. Это позволит улучшить раннюю диагностику заболевания и составить план персонализированного мультидисциплинарного ведения пациентов.

ФУНКЦИОНАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У ДЕТЕЙ, РОЖДЕННЫХ С НИЗКОЙ И ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Шайдуллина М.Р.^{1,2}, Потапова Е.О.², Хазиахметова Г.Р.², Сингатуллина Д.Р.²

¹ГАОУЗ «ДРКБ Министерства здравоохранения Республики Татарстан», Казань, Россия

²ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Казань, Россия

В настоящее время, когда снижение младенческой смертности является одной из первостепенных задач, стоящих перед здравоохранением, улучшение состояния здоровья и снижение инвалидизации детей, родившихся с очень низкой и экстремально низкой массой тела (ОНМТ/ЭНМТ), приобретает принципиальное значение. Особую важность данной проблеме придает продолжающийся рост доли недоношенных детей, значимое повышение смертности и худшее состояние здоровья в этой категории пациентов по сравнению с детьми, рожденными в срок.

Общеизвестно, что преждевременные роды являются серьезным фактором риска дисфункции различных органов и систем, и недоношенные дети составляют группу со сниженными адаптационными возможностями и истощением или срывом приспособительных механизмов. В данном аспекте максимальное внимание заслуживают гормоны коры надпочеч-

ников и щитовидной железы, которые оказывают наибольшее влияние на адаптацию к стрессу во внеутробной жизни.

Цель: оценка тиреоидного и адреналового статуса у детей, рожденных с низкой и экстремально низкой массой тела в периоде новорожденности, и изучение их возможного влияния на состояние здоровья детей в дальнейшем.

Материалы и методы: основой исследования стали медицинские карты стационарного больного (МКСБ) новорожденных детей с низкой и экстремально низкой массой тела, получавших лечение в отделении патологии новорожденных ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ в 2019 г. Оценка состояния надпочечников и щитовидной железы проводилась по уровням тиреотропного гормона (ТТГ), свободного тироксина (Т4св.), кортизола в крови. Забор образцов крови осуществлялся в утренние часы (до 9 ч) на 29-30 дни жизни детей. Данные об уровне гормонов, количественных характеристиках выборки представлены в формате медиана (25 центиль; 75 центиль).

Результаты: проанализированы 150 МКСБ детей, рожденных с низкой и экстремально низкой массой тела (77 мальчиков (51,3%), 73 девочки (48,7%). Срок гестации составил 30,55 (29,5; 32,575) недели.

Масса при рождении соответствовала 1495 (1200; 1795) граммам. Уровень кортизола крови данной группы пациентов составил 128,45 (79,175; 222,725) нмоль/л, ТТГ 4,05 (2,2; 5,82) мкМЕ/мл, Т4св. 19,3 (17,1; 21,76) пмоль/л.

Не обнаружено существенных различий в тиреоидном статусе в зависимости от пола, срока гестации или массы тела при рождении. В группе детей, рожденных с массой тела менее 1000 г, в возрасте 1 месяца концентрация кортизола крови была значимо выше по сравнению с более крупными новорожденными (162,1 (89,425; 225,425) нмоль/л vs 121,7 (79,6; 204,25) нмоль/л). Дети с транзиторной неонатальной гипогликемией (менее 2,6 ммоль/л в первые трое суток жизни) имели существенно более низкие показатели кортизола по сравнению с теми, у кого данное состояние зарегистрировано не было (94,8 нмоль/л vs 128,65 нмоль/л). Статистическая значимость отличий в уровне кортизола к завершению неонатального периода получена при сравнении групп детей, рожденных естественным образом или путем кесарева сечения (165,4 нмоль/л vs 108,2 нмоль/л). Ингаляционное применение глюкокортикоидов (будесонид) как в анамнезе,

так и в момент обследования не оказало какого-либо влияния на концентрацию кортизола крови. Однако назначение дексаметазона в виде глазных капель (1 мг/мл) привела к существенному его снижению (129,3 нмоль/л до и 98,9 нмоль/л – на фоне лечения).

В рамках исследования был прослежен катамнез у 139 детей исследуемой группы. В возрасте 5 лет 94 из них (67,6%) находятся под диспансерным наблюдением специалистов: 45 человек (47,9%) у невролога, 53 человека (56,4%) – у офтальмолога. 44 пациента (46,8%) имеют сочетанную патологию, из них 29 (30,9%) – комбинацию офтальмологических и неврологических нарушений. Только 3 ребенка (2,2%) наблюдаются детским эндокринологом: 1 по поводу конституциональной высокорослости, 2 – с диагнозом первичный гипотиреоз. Нельзя не отметить, что у детей с выявленным в последующем нарушением тиреоидной функции в возрасте 30 дней концентрации ТТГ и свободной фракции Т4 в крови находились в рамках референса.

Не обнаружено существенных отличий уровня гормонов в неонатальном периоде в зависимости от присутствия и варианта патологии у детей 5 лет.

Выводы: Уровни гормонов крови (ТТГ, Т4 св) в возрасте месяца не выходят за рамки лабораторных референсов. Концентрация кортизола крови в возрасте месяца составляет 128,45 (79,175; 222,725) нмоль/л. Уровни гормонов крови ТТГ, Т4 св, в возрасте месяца не зависят от пола, гестационного возраста, массы тела при рождении. Глюкокортикоиды при ингаляционном применении (будесонид) не демонстрируют системного действия, при местном использовании (глазные капли 0,1% дексаметазон), вероятно, подавляют секрецию эндогенного кортизола. Уровень кортизола крови в возрасте 1 месяца значимо ниже у детей с массой тела при рождении менее 1000 г и в случае родов путем кесарева сечения, чем при естественных родах. Концентрация гормонов крови (ТТГ, Т4 св, кортизола) в возрасте месяца не связаны с рисками формирования хронической патологии в более старшем возрасте (к 5 годам).

ДЛЯ ЗАМЕТОК



ДЛЯ ЗАМЕТОК



ОРГАНИЗАТОРЫ

Департамент здравоохранения города Москвы

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница
Департамента здравоохранения города Москвы»

Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова

Автономная некоммерческая организация содействия внедрению новых медицинских технологий в практическое здравоохранение «Медицина и Развитие в XXI веке»

МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ



пр. Академика Сахарова, 12

ТЕХНИЧЕСКИЙ ОРГАНИЗАТОР

Информационно-выставочное агентство «ИнфоМедФарм Диалог»

127030, Москва, ул. Суцеская, д. 25, стр. 1

Тел./факс: 8 (495) 797-62-92,

8 (499) 750-07-27, 8 (499) 750-07-47



info@imfd.ru

www.imfd.ru